

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мухарьямова Лайсан Музиповна
Должность: и.о.первого проректора
Дата подписания: 28.04.2026 14:03:46
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
28 апреля 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: ГЕНЕТИКА

Код и наименование специальности: 31.08.30 - ГЕНЕТИКА

Квалификация: врач - генетик

Уровень образования: подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры

Форма обучения: очная

Кафедра: неврологии

Курс: 1, 2

Семестр: 1, 2, 3, 4

Лекции: 72 ч.

Практические занятия: 648 ч.

Самостоятельная работа: 360 ч.

Экзамен 1-4 семестр, 144 часов

Всего: 1224 ч., зачетных единиц трудоемкости (ЗЕТ) - 34

Казань, 2025 г.

Рабочая программа по дисциплине «Генетика» составлена с учётом требований Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31.03.2025 г. № 299.

Разработчик программы:

Богданов Энвер Ибрагимович, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой

Хабибрахманов Айдар Назимович, к.м.н., ассистент кафедры неврологии

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры неврологии 15.10
2025 года, протокол № 3.

Заведующий кафедрой



(подпись)

проф. Богданов Э.И.

(ФИО)

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

1.1. Цель освоения дисциплины: подготовка квалифицированного врача-генетика, способного и готового для самостоятельной клинико-диагностической и консультативной деятельности в области медицинской генетики, включая владение современными методами молекулярно-генетической диагностики, навыками интерпретации генетических данных, проведения медико-генетического консультирования, решения профилактических, образовательных и просветительских задач, оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика.

1.2. Задачи:

1. Приобретение современных знаний о законах наследственности, структуре и функции генома, основах мутагенеза, популяционной и эпигенетической наследственности.
2. Приобретение и совершенствование знаний о клинико-диагностических характеристиках основных групп наследственных и врожденных заболеваний, включая хромосомные, моногенные и мультифакториальные болезни.
3. Освоение современных методов цитогенетической, молекулярной и биохимической диагностики пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
4. Приобретение и совершенствование знаний, умений и навыков применения принципов клинической интерпретации генетических данных с учетом использования современных международных генетических баз данных.
5. Приобретение и совершенствование знаний, умений и навыков в проведении патогенетического лечения, медицинской реабилитации, медицинской экспертизы пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
6. Формирование навыков проведения медико-генетического консультирования пациентов и семей с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая оценку риска, ведение родословной, проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.
7. Формирование навыков организации пренатальной, неонатальной и репродуктивной генетической помощи, включая методы скрининга и диагностики на этапе планирования беременности.
8. Приобретение и совершенствование знаний в области организационных, правовых и этических аспектов работы врача-генетика.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и образовательной программой по данному направлению специальности:

1.3. Компетенции и планируемые результаты

В результате освоения образовательной программы выпускник должен обладать: универсальными, общепрофессиональными и профессиональными компетенциями.

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)
УНИВЕРСАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ ВЫПУСКНИКА (УК)	
Наименование категории (группы) универсальных компетенций: системное и критическое мышление	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте.	
УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними.	<p>Знать сущность методов системного анализа и системного синтеза.</p> <p>Уметь выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных.</p> <p>Владеть навыками применения методов системного анализа и системного синтеза; выделять составляющие проблемной ситуации, определять связи между ними.</p>
УК-1.2. Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.	<p>Знать методики определения стратегий решения проблемных ситуаций; знать понятие системного подхода; знать понятие и виды междисциплинарных подходов.</p> <p>Уметь выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности; разрабатывать стратегию решения проблемной ситуации.</p> <p>Владеть навыками применения стратегий решения проблемных ситуаций, учебных и профессиональных задач; владеть навыками применения системного и междисциплинарного подходов.</p>
УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению	
УК-3.1. Планирует и корректирует работу команды с учетом интересов, особенностей поведения и мнений ее членов.	<p>Знать: принципы планирования работы команды с учетом интересов, особенностей поведения и мнений ее членов.</p> <p>Уметь: планировать и корректировать работу коллектива в условиях оказания медицинской помощи населению и учетом интересов, особенностей поведения и мнений ее членов, распределять поручения и делегировать полномочия членам команды, вырабатывая командную стратегию для достижения цели.</p> <p>Владеть: навыками профессионального сотрудничества, способностью к выработке командной стратегии для достижения поставленной цели, разрешать противоречия при деловом общении, способами эффективного и бесконфликтного общения в коллективе.</p>
УК-3.2. Организует процесс оказания медицинской помощи населению.	<p>Знать: принципы организации оказания медицинской помощи населению.</p> <p>Уметь: разрабатывать концепцию организационно-управленческой деятельности при оказании медицинской помощи населению.</p> <p>Владеть: навыками организации и осуществлять управление оказанием медицинской помощи населению.</p>
УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	
УК-4.1. Устанавливает и развивает профессиональные контакты в соответствии с потребностями совместной деятельности, включая обмен информацией и выработку единой стратегии взаимодействия.	<p>Знать: принципы установления и способы выстраивания профессиональных контактов в соответствии с потребностями совместной деятельности, определять задачи при каждом способе взаимодействия.</p> <p>Уметь: устанавливать профессиональные контакты в соответствии со способами совместного решения задач, вырабатывать план единой стратегии взаимодействия и выбирать оптимальные способы обмена информацией.</p> <p>Владеть: навыками выстраивания профессиональных контактов в соответствии с потребностями совместной деятельности, способностью осуществлять обмен информацией и реализовывать единую стратегию взаимодействия.</p>
УК-4.2. Аргументированно и конструктивно отстаивает свои позиции и идеи в академических и профессиональных дискуссиях в рамках своей профессиональной деятельности.	<p>Знать: принципы аргументированного отстаивания своих позиций и идей при профессиональной и академической дискуссии, и конструктивного формирования плана защиты своей точки зрения.</p> <p>Уметь: осуществлять выбор оптимального доказательства при разработке плана защиты своей позиции и идей в академических</p>

	и профессиональных полемиках при реализации своей трудовой деятельности. Владеть: навыками обоснования своей позиции с использованием аргументов и способностью конструктивно осуществлять взаимодействие в ходе дискуссии в объеме своей профессиональной деятельности.
УК-5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личного развития, включая задачи изменения карьерной траектории.	
УК-5.1. Оценивает свои ресурсы и их пределы (личностные, ситуативные, временные), оптимально их использует для успешного профессионального и личного развития.	Знать: возможности и личные перспективы в избранной профессии. Уметь: управлять своим временем, критически соотносить условия, цели и достигнутый результат. Владеть: способностями критически оценивать личные и карьерные притязания и адекватно их соотносить с возможностями их реализации.
УК-5.2. Выстраивает гибкую профессиональную траекторию, используя инструменты непрерывного образования, с учетом профессиональной карьерной деятельности.	Знать: соотношение факторов личного успеха и карьерного роста в условиях подвижного спроса на рынке труда. Уметь: выстраивать стратегию личного и карьерного роста с учетом фактора знаний. Владеть: навыками адресного приобретения новых знаний и навыков с учетом профессиональной деятельности.
ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (ОПК)	
Медицинская деятельность	
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
ОПК-4.1. Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Знать: этиологию, патогенез, основные синдромы и симптомы, патогномичные для различных заболеваний и патологических состояний; современные методы ранней диагностики заболеваний и патологических состояний, основные и дополнительные методы обследования, необходимые для постановки диагноза. Уметь: собрать полный медицинский анамнез пациента, провести опрос его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию); определить стандартные и дополнительные методы обследования, направленные на верификацию диагноза. Владеть: использовать медицинскую аппаратуру, компьютерную технику в своей профессиональной деятельности.
ОПК-4.2. Направляет пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на лабораторные и инструментальные обследования.	Знать: алгоритм выполнения основных диагностических, лабораторных методов исследования. Уметь: определять показания для проведения лабораторных и инструментальных методов обследования; интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования; провести дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами. Владеть: поставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем; заполнить медицинскую документацию.
ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
ОПК-5.1. Назначает патогенетическое лечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Знать: клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения заболеваний и патологических состояний; основы применения лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций: показания, противопоказания, режим приема, побочное действие; правила выписки и особенности введения лекарственных препаратов. Уметь: правильно выписывать рецепты лекарственных средств, используемых при лечении заболеваний и патологических состояний; выбирать оптимальный вариант назначения медикаментозной терапии с учетом фармакокинетики и фармакодинамики лекарств, доказательной медицины, предупреждения их нежелательных побочных действий; использовать методы немедикаментозного

	<p>лечения, при состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациентов и не требующих экстренной медицинской помощи.</p> <p>Владеть: алгоритмом выполнения основных врачебных диагностических мероприятий</p>
<p>ОПК-5.2. Контролирует эффективность назначенного лечения и его безопасность.</p>	<p>Знать: клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств у больных с заболеваниями и патологическими состояниями; фармакологические эффекты лекарственных препаратов, назначаемых до, во время и после лечения пациентов; причины ошибок и осложнений при назначении лекарственных форм у пациентов с различными заболеваниями.</p> <p>Уметь: выполнять назначение по применению лекарственных препаратов и иных веществ, и их комбинаций.</p> <p>Владеть: техникой различного введения лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций; методами профилактики и лечения ошибок и осложнений, возникающих при проведении мероприятий по оказанию неотложной помощи.</p>
<p>ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>	
<p>ОПК 6.1. Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников.</p>	<p>Знать: этиологию, патогенез, клиническую картину и методы диагностики наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии; методы медицинской генетики; этические, деонтологические и правовые нормы проведения медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников.</p> <p>Уметь: получать информацию о пациенте; подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию; оценивать результаты специальных генетических методов исследования; составлять план профилактики врожденных и наследственных заболеваний.</p> <p>Владеть: клинико-генеалогическим методом, методом расчета генетического риска, методом установления типа наследования; алгоритмом постановки диагноза врожденного и наследственного заболевания у пациентов и их родственников</p>
<p>ОПК 6.2. Проводит медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге.</p>	<p>Знать: этиологию, патогенез, клиническую картину и методы диагностики наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии; методы медицинской генетики; скрининговые методы по выявлению наследственных заболеваний; этические, деонтологические и правовые нормы проведения медико-генетического консультирования пациентов и лиц из групп риска.</p> <p>Уметь: получать информацию о пациенте; подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию; оценивать результаты специальных генетических методов исследования; формировать группы риска; осуществлять динамическое наблюдение за лицами из групп риска; составлять план профилактики врожденных и наследственных заболеваний.</p> <p>Владеть: навыками проведения скрининговых методов исследований; методом расчета генетического риска, методом установления типа наследования; алгоритмом постановки диагноза врожденного и наследственного заболевания у лиц из групп риска.</p>
<p>ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов</p>	
<p>ОПК-7.1. Проводит мероприятия по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов.</p>	<p>Знать: немедикаментозные средства, назначаемые в период реабилитации пациентов с различной нозологией; показания к назначению реабилитационных и абилитационных мероприятий и санаторно-курортного лечения пациентов с различной патологией.</p> <p>Уметь: проводить отбор пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и абилитации; составлять индивидуальную программу реабилитации пациентам с различной этиологией; оценить влияние комплексной терапии, назначаемой пациентам с различной патологией;</p>

	<p>заполнять медицинскую документацию при направлении пациента на реабилитационное и санаторно-курортное лечение.</p> <p>Владеть: алгоритмом использования медикаментозных и немедикаментозных средств на разных этапах реабилитации.</p>
<p>ОПК-7.2. Контролирует эффективность мероприятий по медицинской реабилитации при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов.</p>	<p>Знать: физиологические и лечебных эффекты немедикаментозного воздействия средств, используемых для лечения пациентов.</p> <p>Уметь: составлять индивидуальную программу реабилитации пациентов с различной патологией; контролировать эффективность реабилитационной программы, при недостаточной эффективности менять программу реабилитации, находить новые методы реабилитации/абилитации инвалидов.</p> <p>Владеть: навыками заполнения учетно-отчетной документации, используя информационно-телекоммуникационную систему «Интернет» и персональные данные пациентов.</p>
<p>ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу</p>	
<p>ОПК 8.1. Организует проведение медицинской экспертизы.</p>	<p>Знать: цели, задачи проведения медицинской экспертизы; виды медицинской экспертизы; правовые основы производства медицинской экспертизы; состав и должностные обязанности членов экспертной комиссии; медицинскую документацию при проведении медицинской экспертизы.</p> <p>Уметь: привлекать специалистов из разных медицинских сфер для проведения медицинской экспертизы; определить порядок выполнения исследований и формы заключения; правильно вести медицинскую документацию, в соответствии с заданными целями.</p> <p>Владеть: алгоритмом организации и проведения медицинской экспертизы, направленной на улучшение качества жизни пациентов.</p>
<p>ОПК 8.2. Проводит медицинскую экспертизу в отношении пациентов.</p>	<p>Знать: кодекс РФ об административно-правовых нарушениях; клинические рекомендации лечения и диагностики основных заболеваний; критерии оценки качества оказания медицинской помощи; законодательство о социальной защите инвалидов.</p> <p>Уметь: выявлять дефекты наблюдения и оказания медицинской помощи пациентам (своевременность, правильность выбора методов диагностики и профилактики); устанавливать причинно-следственные связи между воздействием каких-либо событий, факторов и состоянием здоровья пациента; определять требуются ли меры социальной поддержки больному; формулировать врачебное заключение.</p> <p>Владеть: ведением медицинской документации, экспертными методиками для объективного, полного научно-обоснованного решения поставленных вопросов.</p>
<p>ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	
<p>ОПК 9.1. Проводит мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p>	<p>Знать: принципы проведения мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>Уметь: использовать эффективные методы профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>Владеть: навыками осуществления санитарно-просветительской работы, предупреждения развития врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p>
<p>ОПК 9.2. Контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p>	<p>Знать: принципы контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>Уметь: использовать методы оценки эффективности профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>Владеть: навыками контроля за проведением мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p>
<p>ОПК-10. Способен проводить анализ медико- статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала / А/07.8 Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала</p>	

<p>ОПК 10.1. Проводит анализ медико-статистической информации и ведет медицинскую документацию.</p>	<p>Знать: цели, принципы и необходимые требования к ведению и проведению анализа медико-статистической информации и ведению медицинской документации.</p> <p>Уметь: вести медицинскую документацию, проводить анализ производственной и нормативной медицинской документации в системе здравоохранения в соответствии с заданными целями. Выявлять дефекты оказания медицинской помощи, связанные с дефектами оформления медицинской документации.</p> <p>Владеть: навыками, основанными на принципах и обязательствах надлежащего ведения медицинской документации, критериями оценки медико-статистической информации, навыками и алгоритмами анализа медицинской документации.</p>
<p>ОПК 10.2. Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала.</p>	<p>Знать: должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала. Требования к охране труда, основам личной безопасности, профилактики заболеваний и санитарно-просветительской работе.</p> <p>Уметь: организовывать деятельность медицинского персонала и производить внутренний контроль качества деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала. Обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал новым навыкам и умениям.</p> <p>Владеть: навыками контроля за выполнением должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала. Контролировать выполнение требований охраны труда и санитарно-противоэпидемического режима находящегося в распоряжении медицинского персонала.</p>
<p>ОПК-11. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах / А/08.8 Оказание медицинской помощи в экстренной форме</p>	
<p>ОПК 11.1. Участвует в оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p>	<p>Знать: алгоритмы, стандарты оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>Уметь: оценить состояние больного, сформулировать диагноз, определиться с тактикой, выбрать необходимый объем экстренной медицинской помощи.</p> <p>Владеть: навыками оказания медицинской помощи в экстренной форме, в т.ч. техникой реанимационных мероприятий.</p>
<p>ОПК 11.2. Участвует в оказании медицинской помощи в неотложной форме.</p>	<p>Знать: алгоритмы, стандарты оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p> <p>Уметь: оценить состояние больного, сформулировать диагноз, определиться с тактикой, выбрать необходимый объем неотложной медицинской помощи.</p> <p>Владеть: диагностическими и лечебными навыками при состояниях, требующих неотложной медицинской помощи.</p>
<p>ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (ПК)</p>	
<p>ПК-1. Способен проводить медицинское обследование в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	
<p>ПК-1.1. Проводит клиническое обследование и генеалогический анализ пациентов.</p>	<p>Знать: основы медицинской и общей генетики, типы наследования врожденных и наследственных заболеваний; анатомию и физиологию систем организма человека; основы медицинской биохимии человека; классификацию основных диагнозов врожденных и наследственных заболеваний; основы синдромологической диагностики врожденных и наследственных заболеваний; порядок оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.</p> <p>Уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями; проводить физикальный осмотр; проводить генеалогический анализ, определять тип наследования наследственных заболеваний у пациентов; определять стигмы дисэмбриогенеза, интерпретировать</p>

	<p>неврологический и соматический статус, выявлять клинические симптомы и синдромы, устанавливать синдромологический и этиологический диагноз у пациентов при наследственных заболеваниях; направлять пациентов на консультацию к врачам-специалистам; проводить дифференциальную диагностику.</p> <p>Владеть: навыками сбора жалоб и анамнеза у пациента и членов его семьи, осмотра пациентов при наследственных заболеваниях.</p>
<p>ПК-1.2. Определяет необходимость и последовательность применения специальных (лабораторных и инструментальных) методов исследования.</p>	<p>Знать: основные и дополнительные методы обследования при наследственной патологии; диагностические возможности различных методов исследования; показания и противопоказания к применению специальных методов исследования; порядок применения специальных методов исследования; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.</p> <p>Уметь: обосновывать и составлять план лабораторных и инструментальных исследований пациентов; определять показания для основных и дополнительных методов исследования при наследственной патологии; интерпретировать результаты специальных (лабораторных и инструментальных) методов исследования; проводить дифференциальную диагностику.</p> <p>Владеть: навыками лабораторных и инструментальных обследований; направления пациента на исследования.</p>
<p>ПК-1.3. Формирует диагноз.</p>	<p>Знать: классификацию основных диагнозов врожденных и (или) наследственных заболеваний; Международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Уметь: устанавливать синдромологический и этиопатогенетический диагноз у пациентов врожденными и (или) наследственными заболеваниями, использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, производить дифференциальную диагностику пациентам при врожденных и (или) наследственных заболеваниях.</p> <p>Владеть: навыками обоснования и постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>
<p>ПК-2. Способен разрабатывать и проводить индивидуальные схемы лечения с контролем эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, а также организовывать и проводить мероприятия по медицинской реабилитации и (или) абилитации пациентов</p>	
<p>ПК-2.1. Осуществляет выбор и обоснование терапии у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями с учётом диагноза, возраста и клинической картины, а также в соответствии с клиническими рекомендациями.</p>	<p>Знать: порядок оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи и клинические рекомендации по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; современные методы патогенетического лечения; механизмы действия патогенетического лечения; показания и противопоказания к назначению данного лечения; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.</p> <p>Уметь: разрабатывать план лечения, выявлять показания и противопоказания к назначению лечения, определять схему лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний; корректировать план лечения.</p> <p>Владеть: навыками назначения патогенетического лечения.</p>
<p>ПК-2.2. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, а также немедикаментозного лечения.</p>	<p>Знать: показания и противопоказания к назначению, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями</p> <p>Уметь: выявлять показания и противопоказания к назначению лечения; предотвращать или устранять осложнения; оценивать</p>

	<p>эффективность патогенетического лечения, корректировать план лечения.</p> <p>Владеть: навыками оценки эффективности и безопасности патогенетического лечения; профилактики и лечения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций.</p>
<p>ПК-2.3. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации или абилитации пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения.</p>	<p>Знает: стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; основы и методы медицинской реабилитации и абилитации пациентов при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ; механизм воздействия реабилитационных мероприятий на организм у пациентов при наследственных заболеваниях; требования к оформлению медицинской документации.</p> <p>Уметь: определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; разрабатывать план, проводить реабилитационные мероприятия пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Владеть: навыками организации и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов.</p>
<p>ПК-2.4. Определяет медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации и абилитации пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, а также оценивает их эффективность и безопасность.</p>	<p>Знает: стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; медицинские показания и противопоказания к проведению реабилитационных и абилитационных мероприятий при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ; механизм воздействия реабилитационных мероприятий на организм у пациентов при наследственных заболеваниях; способы предотвращения осложнений, побочных действий и нежелательных реакций, возникающих в результате мероприятий реабилитации; требования к оформлению медицинской документации.</p> <p>Уметь: определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; оценивать эффективность и безопасность реабилитационных и абилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Владеть: навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации и абилитации; навыками предупреждения возникновения осложнений при проведении мероприятий медицинской реабилитации.</p>
<p>ПК-3. Способен оказывать консультативную помощь пациентам с врожденными или наследственными заболеваниями, членам их семей, а также лицам из групп риска</p>	
<p>ПК-3.1. Формирует индивидуальные рекомендации по лечению, диагностике, профилактике, наблюдению и дальнейшей маршрутизации пациентов с наследственными или врожденными заболеваниями.</p>	<p>Знать: нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медико-генетического консультирования; этические и деонтологические основы медико-генетического консультирования; механизмы наследования и факторы риска развития наследственных и врожденных заболеваний; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.</p> <p>Уметь: проводить сбор информации о пациенте и членах его семьи; подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию; оценивать результаты специальных генетических методов исследования; составлять план профилактики врожденных и наследственных заболеваний.</p>

	<p>Владеть: навыками коммуникации с пациентом и членами его семьи при проведении медико-генетического консультирования; клинико-генеалогическим методом, методами оценки генетического риска, методами установления типа наследования; алгоритмом постановки диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и их родственников.</p>
<p>ПК-3.2. Осуществляет комплексную оценку прогноза возможных врожденных или наследственных заболеваний в семьях пациентов с врожденной или наследственной патологией, у здоровых носителей патогенных мутаций, а также у пациентов, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных.</p>	<p>Знать: нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медико-генетического консультирования; этические и деонтологические основы медико-генетического консультирования; механизмы наследования и факторы риска развития наследственных и врожденных заболеваний; стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями.</p> <p>Уметь: проводить сбор информации о пациенте из групп риска по наследственным заболеваниям; подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию; оценивать результаты специальных генетических методов исследования; проводить скрининг наследственных заболеваний, выявлять лиц из групп риска; составлять план профилактики врожденных и наследственных заболеваний.</p> <p>Владеть: навыками коммуникации с пациентом и членами его семьи при проведении медико-генетического консультирования; клинико-генеалогическим методом, методами оценки генетического риска, методами установления типа наследования; алгоритмом постановки диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; навыками наблюдения за лицами из групп риска.</p>
<p>ПК-4. Способен организовывать и проводить экспертно-профилактические мероприятия в отношении лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	
<p>ПК-4.1. Проводит экспертизу временной нетрудоспособности пациентов с врожденными или наследственными заболеваниями, а также организует направление лиц с врожденной или наследственной патологией на медико-социальную экспертизу.</p>	<p>Знать: правовые основы производства медицинской экспертизы; виды медицинской экспертизы; порядок организации медицинской экспертизы; клинические рекомендации по диагностике и лечению врожденных и (или) наследственных заболеваний; критерии оценки качества оказания медицинской помощи при врожденных и (или) наследственных заболеваниях; порядок выдачи листов нетрудоспособности; медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу; требования к оформлению медицинской документации для организации медико-социальной экспертизы.</p> <p>Уметь: организовывать и проводить мероприятия по медицинской экспертизе при врожденных и (или) наследственных заболеваниях; давать оценку качеству оказания медицинской помощи при врожденных и (или) наследственных заболеваниях выявлять дефекты наблюдения и оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; правильно оформлять и готовить медицинскую документацию для проведения медико-социальной экспертизы пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; правильно оформлять листки нетрудоспособности.</p> <p>Владеть: навыками организации и проведения медицинской экспертизы при врожденных и (или) наследственных заболеваниях; навыками ведения и оформления медицинской документации и экспертного заключения; навыками экспертизы качества оказания медицинской помощи при врожденных и (или) наследственных заболеваниях.</p>
<p>ПК-4.2. Разрабатывает индивидуальные планы профилактических мероприятий по предупреждению врожденных или наследственных заболеваний в семьях пациентов с врожденными или наследственными заболеваниями, а также у</p>	<p>Знать: порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; нормативные и правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; основные методы по профилактике развития врожденных и (или) наследственных заболеваний; показания и противопоказания для</p>

<p>здоровых носителей патогенных мутаций в генах.</p>	<p>проведения мероприятий по профилактике развития врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>Уметь: организовывать и проводить мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи; проводить санитарно-просветительскую работу; выявлять лиц из групп риска по наследственным заболеваниям, проводить за ними диспансерное наблюдение.</p> <p>Владеть: навыками организации и проведения мероприятий по профилактике развития врожденных и (или) наследственных заболеваний; навыками контроля и оценки эффективности мероприятий по профилактике развития врожденных и (или) наследственных заболеваний; навыками выявления лиц из групп риска по наследственным заболеваниям.</p>
---	---

Профессиональные компетенции, их соответствие трудовым функциям профессионального стандарта, характеристики

Профессиональная компетенция согласно ФГОС ВО 31.08.30	Трудовая функция согласно Профессиональному стандарту врача-генетика	Индикатор достижения профессиональной компетенции	Описание	
<p>ПК-1 Способен проводить медицинское обследование в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	<p>А/01.8</p>	<p>ПК-1.1. Проводит клиническое обследование и генеалогический анализ пациентов</p>	<p>Необходимые знания</p>	<p>Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания</p> <ul style="list-style-type: none"> - Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. - Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. - Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. - Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. - Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания.

				<ul style="list-style-type: none"> - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии.
			Необходимые умения	<ul style="list-style-type: none"> - Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. - Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. - Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. - Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. - Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.
			Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Анализ информации, полученной от пациентов с

			<p>врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
		<p>ПК-1.2. Определяет необходимость и последовательность применения специальных (лабораторных и инструментальных) методов исследования</p>	<p>Необходимые знания</p> <ul style="list-style-type: none"> - Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению. - Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. - Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
			<p>Необходимые умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические,

			<p>цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. <p>вопросам оказания</p> <p>Трудовые действия</p> <ul style="list-style-type: none"> - Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. - Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.
--	--	--	---

		ПК-1.3. Формирует диагноз.	Необходимые знания	<ul style="list-style-type: none"> - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии. - МКБ. - Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ).
			Необходимые умения	<ul style="list-style-type: none"> - Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. - Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.
			Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).
ПК-2 Способен разрабатывать и проводить индивидуальные схемы лечения с контролем эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, а также организовывать и проводить мероприятия по медицинской реабилитации и (или) абилитации пациентов	А/02.8	ПК-2.1. Осуществляет выбор и обоснование терапии у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями и с учетом диагноза, возраста и клинической картины, а также в соответствии с клиническими и рекомендациями	<p>Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	
			Необходимые знания	<ul style="list-style-type: none"> - Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - МКБ. - МКФ.

			<p>Необходимые умения</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.
			<p>Трудовые действия</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими

			<p>рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациента.
		<p>ПК-2.2. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, а также немедикаментозного лечения</p>	<p>Необходимые знания</p> <ul style="list-style-type: none"> - Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких). - Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них. - МКБ. - МКФ.
			<p>Необходимые умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения

			<p>контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
		Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями - Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе

				серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
A/05.8	ПК-2.3. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации и или абилитации пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		
		Необходимые знания	<ul style="list-style-type: none"> - Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. - Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. - МКФ. 	
		Необходимые умения	- Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения.	
	Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. - Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. 		
	ПК-2.4. Определяет медицинские показания и медицинские противопоказания для	Необходимые знания	<ul style="list-style-type: none"> - Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 	

		<p>проведения мероприятий по медицинской реабилитации и абилитации пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, а также оценивает их эффективность и безопасность</p>	<p>- Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>- Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов.</p> <p>- Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов.</p> <p>- Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>- МКФ.</p>
			<p>Необходимые умения</p> <p>- Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения.</p> <p>- Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов.</p> <p>- Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения.</p>
			<p>Трудовые действия</p> <p>- Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p>
ПК-3 Способен оказывать консультатив	A/03.8	ПК-3.1. Формирует индивидуальные	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

<p>ную помощь пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями, членам их семей, а также лицам из групп риска</p>		<p>рекомендации по лечению, диагностике, профилактике, наблюдению и дальнейшей маршрутизации пациентов с наследственными или врожденными заболеваниями и</p>	<p>Необходимые знания</p> <ul style="list-style-type: none"> - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. - Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. - Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. - Принципы медицинской этики и деонтологии. - Основы клинической психологии.
			<p>Необходимые умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. - Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. - Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. - Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.
			<p>Трудовые действия</p> <ul style="list-style-type: none"> - Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье. - Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска. - Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или)

				<p>наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику. - Оказание психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения.
		<p>ПК-3.2. Осуществляет комплексную оценку прогноза возможных врожденных или наследственных заболеваний в семьях пациентов с врожденной или наследственной патологией, у здоровых носителей патогенных мутаций, а также у пациентов, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных</p>	<p>Необходимые знания</p> <p>Необходимые умения</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. - Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. - Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. - Принципы медицинской этики и деонтологии. - Основы клинической психологии. <ul style="list-style-type: none"> - Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. - Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а

			<p>также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. - Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. - Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. - Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования. <p>Трудовые действия</p> <ul style="list-style-type: none"> - Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье. - Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска. - Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания
--	--	--	---

			<p>медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику. - Оказание психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. - Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 	
ПК-4 Способен организовывать и проводить экспертно-профилактические мероприятия в отношении лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	А/04.8	ПК-4.1. Проводит экспертизу временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и, а также организует направление лиц с врожденной или наследственной патологией на медико-социальную экспертизу	Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
			<table border="1"> <tr> <td>Необходимые знания</td> <td> <ul style="list-style-type: none"> - Порядок выдачи листков нетрудоспособности. - Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. - Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. </td> </tr> <tr> <td>Необходимые умения</td> <td> <ul style="list-style-type: none"> - Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. - Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями </td> </tr> </table>	Необходимые знания
Необходимые знания	<ul style="list-style-type: none"> - Порядок выдачи листков нетрудоспособности. - Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. - Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 			
Необходимые умения	<ul style="list-style-type: none"> - Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. - Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 			

			Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности. - Подготовка необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.
	A/06.8	ПК-4.2. Разрабатывают индивидуальные планы профилактических мероприятий по предупреждению врожденных или наследственных заболеваний в семьях пациентов с врожденным и/или наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах.	<p style="text-align: center;">Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>Необходимые знания</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. - Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. - МКБ. - МКФ.
			Необходимые умения	<ul style="list-style-type: none"> - Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного

				<p>заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. - Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. - Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
			Трудовые действия	<ul style="list-style-type: none"> - Назначение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. - Организация и проведение скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. - Определение медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. - Осуществление диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

				- Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам пр.
--	--	--	--	---

2. Место дисциплины в структуре программы ординатуры:

Учебная дисциплина «Генетика» относится к дисциплинам обязательной части.

3. 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 34 зачетных единиц, 1224 академических часов.

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

Всего	Контактная работа		Самостоятельная работа	Экзамены
	Лекции	Практические занятия (семинарские занятия)		
1224	72	648	360	144

4. 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)

№ Раздела	Разделы/темы дисциплины	Общая трудоемкость (часов)	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоемкость (в часах)			Формы контроля успеваемости
			Всего	Аудиторные учебные занятия		
		Лекции		Практические занятия	Самостоятельная работа обучающихся	
I семестр						
Модуль 1. История медицинской генетики и организация медико-генетической службы						
		108	8	64	36	Тесты, ситуационные задачи, собеседование, контроль практических навыков
1.	История развития и становления генетики как науки	28	2	16	10	
2.	Медицинская статистика и популяционная генетика человека	36	2	22	12	
3.	Организация медико-генетической помощи	28	2	16	10	

4.	Биомедицинская этика в медицинской генетике	16	2	10	4	
Модуль 2. Общая и медицинская генетика						
		360	18	222	120	
1.	Молекулярные основы наследственности. Эпигенетическая регуляция	60	4	36	20	Тесты, ситуационные задачи, собеседование, устные сообщения, рефераты, контроль практических навыков
2.	Гены и признаки	38	2	24	12	
3.	Генетика индивидуального развития	38	2	24	12	
4.	Генно-средовые взаимодействия в общей генетике и патологии	32	2	18	12	
5.	Методы медицинской генетики	192	8	120	64	
Итого за I семестр		468	26	286	156	
Промежуточная аттестация		36				Экзамен
II семестр						
Модуль 3. Клиническая генетика						
		324	22	194	108	
1.	Наследственность и патология	28	4	14	10	Тесты, ситуационные задачи, собеседование, устные сообщения, рефераты, контроль практических навыков
2.	Врожденные anomalies развития	40	2	24	14	
3.	Хромосомные болезни	60	6	34	20	
4.	Моногенные заболевания	196	10	122	64	
Итого за II семестр		324	22	194	108	
Промежуточная аттестация		36				Экзамен
III семестр						
Модуль 3. Клиническая генетика						
		180	16	104	60	
1.	Мультифакториальные заболевания. Наследственная	72	6	42	24	Тесты, ситуационные задачи,

	предрасположенност ь.					собеседо вание, устные сообщен ия, рефераты , контроль практиче ских навыков
2.	Генетические основы канцерогенеза	28	2	18	8	
3.	Фармакогенетика	28	2	18	8	
4.	Основные принципы и подходы в лечении наследственных и врожденных заболеваний	34	6	16	12	
5.	Информационные ресурсы, генетические базы данных	18	-	10	8	
Итого за III семестр		180	16	104	60	
Промежуточная аттестация		36				Экзамен
IV семестр						
Модуль 4. Профилактика и медико-генетическое консультирование						
		108	8	64	36	
1.	Основные принципы профилактики врожденной и наследственной патологии. Медико- генетическое консультирование	40	4	24	12	Тесты, ситуацио нные задачи, собеседо вание, контроль практиче ских навыков
2.	Преимущества профилактики. Пренатальная диагностика.	34	2	20	12	
3.	Мониторинг наследственных болезней. Скрининг: принцип и методы.	34	2	20	12	
Итого за IV семестр		108	8	64	36	
Промежуточная аттестация		36				Экзамен
	Итого	1224	72	648	360	

4.2. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по разделам (темам)

№ п/п	Наименование раздела (или темы) дисциплины	Содержание раздела (темы)	Код компетенций
	Модуль 1. История медицинской генетики и организация медико-генетической службы.		
1.	Раздел 1. История развития и становления генетики как науки		УК - 1, 4, 5 ОПК - 10
	Содержание лекционного курса		

1.1	Введение в медицинскую генетику	1. История развития медицинской генетики как науки. Российская школа медицинской генетики.	
Содержание тем практических занятий			
1.2	Медицинская генетика в России и мире.	История развития генетических идей. История развития медицинской генетики в России. Направление исследований в современной генетике человека	
2.	Раздел 2. Медицинская статистика и популяционная генетика человека		УК - 1, 4, 5 ОПК - 10
Содержание лекционного курса			
2.1.	Основы медицинской статистики в генетике	Общие понятия и основы медицинской статистики в медицинской генетике: заболеваемость, распространенность.	
Содержание тем практических занятий			
2.1.1	Основы медицинской статистики в генетике	Описательная и аналитическая статистика для интерпретации генетических исследований: средние, дисперсия, доверительные интервалы, чувствительность/специфичность тестов. Планирование исследований. Общие методические и статистические подходы в медицинской генетике.	
3.	Раздел 3. Организация медико-генетической помощи		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
3.1	Организация медико-генетической помощи	1. Основы организации оказания медицинской помощи по профилю «генетика».	
Содержание тем практических занятий			
3.1.1	Принципы организации медико-генетической помощи	Организация медико-генетической помощи в России и за рубежом. Место в системе здравоохранения. Взаимодействие с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Организация неонатального скрининга. Организация пренатальной диагностики и пренатального скрининга.	
3.1.2	Работа врача-генетика	Организация труда врача-генетика. Оснащение. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди населения.	
3.1.3	Нормативно-правовая база	Федеральные законы, постановления Правительства, нормативные акты, регламентирующие оказание медицинской помощи по профилю «генетика».	

		Юридическая ответственность врача-генетика. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации. Анализ деятельности медико-генетических консультаций.	
4.	Раздел 4. Биомедицинская этика в медицинской генетике		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
4.1	Этика и деонтология в медицинской генетике	1. Вопросы этики и деонтологии в контексте оказания медицинской помощи по профилю «генетика».	
	Содержание тем практических занятий		
4.1.1	Этика и деонтология в медицинской генетике	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Принцип конфиденциальности в работе врача-генетика. Этические вопросы при рекомендации и проведении пренатальной диагностики. Искусственное оплодотворение при высоком генетическом риске как вид медицинской помощи. Этические вопросы при проведении массового скрининга новорожденных. Конфиденциальность геномных данных, семейное информирование и страховая дискриминация.	
Модуль 2. Общая и медицинская генетика			
5.	Раздел 5. Молекулярные основы наследственности. Эпигенетическая регуляция.		УК - 1, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
5.1	Молекулярные основы наследственности	1. Генная инженерия. Методологические, социальная и правовые проблемы генной инженерии	
	Содержание тем практических занятий		
5.1.1	Структура генома и гена	Нуклеиновые кислоты: роль в хранении, передаче и реализации генетической информации. Структура генома человека. Структура гена: экзоны, интроны, промоторы, cap-site. Сигнальные и регуляторные последовательности	
5.1.2	Транскрипция	Факторы транскрипции. Регуляция и контроль транскрипции. Альтернативный сплайсинг. Тканевая специфичность.	

5.1.3	Трансляция	Аппарат трансляции. Регуляция, контроль и факторы трансляции. Сборка полипептидной цепи, посттрансляционная модификация.	
5.1.4	Митохондриальный геном	Организация генома митохондрий.	
5.1.5	Рекомбинация	Молекулярные механизмы генетической рекомбинации. Рекомбинация у бактерий и вирусов, роль плазмид в генетической рекомбинации.	
5.1.6	Цитологические основы наследственности	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом. Структура, состав и организация хроматина. Представления о нормальном кариотипе человека. Основы возникновения хромосомной патологии.	
6.	Раздел 6. Гены и признаки		УК - 1, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
6.1	Мутационная изменчивость	1. Мутационная изменчивость: генные мутации, хромосомные абберации, геномные мутации – механизмы возникновения и фенотипические проявления.	
Содержание тем практических занятий			
6.1.1	Законы передачи наследственных признаков	Доминантные и рецессивные признаки человека. Сцепленное наследование, группы сцепления. Хромосомное определение пола. Признаки. Сцепленные с полом.	
6.1.2	Взаимодействие генов и формирование признака	Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены-модификаторы. Формирование признака: влияние среды. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	

6.1.3	Изменчивость	Ненаследственная форма изменчивости. Тератогенез. Мутагенез: спонтанный и индуцированный. Физические и биологические факторы мутагенеза. Репарация ДНК. Дефекты системы репарации и связанные с ними заболевания.	
7.	Раздел 7. Генетика индивидуального развития		УК - 1, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
7.1	Генетический контроль развития	1. Генетические основы клеточной дифференцировки	
Содержание тем практических занятий			
7.1.1	Генетика индивидуального развития	Генетический контроль роста и развития. Генетические основы клеточной дифференцировки. Процессы транскрипции и трансляции в разных тканях и на разных стадиях развития. Ошибки морфогенеза.	
8.	Раздел 8. Генно-средовые взаимодействия в общей генетике и патологии		УК - 1, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
8.1	Экспосом	1. Современное понятие экспосома. Понятие экспосома. Влияние экспосома на живой организм. Методы исследования.	
Содержание тем практических занятий			
8.1.1	Взаимодействие среды и генов	Молекулярные механизмы генно-средовых взаимодействий. Влияние среды на транскрипцию и трансляцию. Генетические полиморфизмы, изменяющие чувствительность к средовым воздействиям.	
9.	Раздел 9. Методы медицинской генетики		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 6, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
9.1	Методы исследования медицинской генетике	1. Общеклинические методы 2. Биохимические методы 3. Цитогенетические методы 4. Молекулярно-генетические методы	
Содержание тем практических занятий			
9.1.1	Общеклинические методы. Методы популяционной	Человек как объект генетических исследований. Синдромологический анализ.	

	генетики.	Клинико-генеалогический анализ. Методы популяционной генетики. Генетический полиморфизм и индивидуальность.	
9.1.2	Биохимические методы исследования	Биохимические методы исследования: методы очистки и идентификации белков. Методы энзимодиагностики. Исследование метаболитов. Методы диагностики болезней клеточных органелл.	
9.1.3	Цитогенетические методы исследования	Цитогенетические методы исследования: полового хроматина, хромосомного исследования. Молекулярно-цитогенетические методы.	
9.1.4	Молекулярно-генетические методы исследования	Цитогенетические методы исследования: исследование полового хроматина. Кариотипирование. Получение, окрашивание, идентификация и анализ хромосом. Протокол хромосомного анализа. Биохимические методы диагностики: сбор и хранение материала, контроль качества, качественные пробы. Фотометрия, хроматография, электрофорез. Методы исследования аминокислот, белков, углеводов, липидов и липопротеинов, гормонов, витаминов, митохондрий, лизосом и пероксисом. Молекулярно-генетические методы диагностики: методы получения и обработки ДНК и РНК. ПЦР. Гибридизация, клонирование фрагментов ДНК, ПДРФ-анализ. Качественные и количественные методы выявления мутаций. Секвенирование. Картирование и скрининг генома.	
Модуль 3. Клиническая генетика			
10.	Раздел 10. Наследственность и патология		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
10.1	Введение в клиническую генетику	1. Классификация наследственных заболеваний. Типы их наследования	
	Содержание тем практических занятий		
10.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии	Общая характеристика наследственных заболеваний. Классификация наследственных заболеваний. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней.	
10.1.2	Принципы	Клинические методы диагностики.	

	диагностики наследственных болезней	Инструментальные методы диагностики. Лабораторные методы диагностики.	
11	Раздел 11. Врожденные аномалии развития		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК – 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
11.1	Врожденные аномалии развития	1. Классификации врожденных аномалий развития	
	Содержание тем практических занятий		
11.1.1	Врожденные аномалии	Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза. Международная классификация врожденных аномалий развития.	
12	Раздел 12. Хромосомные болезни		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК – 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
12.1	Хромосомные болезни	1. Общая характеристика хромосомных болезней 2. Основные принципы лечения хромосомных болезней	
	Содержание тем практических занятий		
12.1.1	Общая характеристика хромосомных болезней	Определение понятия хромосомных болезней. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Показания для проведения хромосомного анализа.	
12.1.2	Синдромы, связанные с аномалиями в системе половых хромосом	Синдром Х-моносомии (Шерешевского-Тернера), синдром трисомии и полисомии по Х-хромосоме, синдром Клайнфельтера, синдромы дисгенезии гонад. Особенности медико-генетического консультирования.	
12.1.3	Синдромы, связанные с числовыми аномалиями аутосом	Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), синдромы трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Особенности медико-генетического консультирования.	
12.1.4	Синдромы, связанные со структурными перестройками хромосом	Микроделеционные синдромы. Микродупликационные синдромы. Х-сцепленная умственная отсталость. Особенности медико-генетического консультирования.	
12.1.5	Синдромы, связанные с повышенной нестабильностью хромосом.	Анемия Фанкони, синдром Блума, атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Бар), пигментная ксеродерма. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью	

		хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний.	
13	Раздел 13. Моногенные заболевания		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК – 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
13.1	Моногенные заболевания	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные принципы диагностики наследственных болезней обмена 2. Наследственные болезни обмена аминокислот 3. Наследственные болезни обмена углеводов 4. Наследственные болезни обмена липидов 5. Основные принципы терапии наследственных болезней обмена 6. Наследственные заболевания с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы 	
Содержание тем практических занятий			
13.2	Наследственные болезни обмена (НБО)	Общая характеристика НБО. Клиническая и генетическая гетерогенность.	
13.2.1	НБО аминокислот	Общая клиническая характеристика. Гиперфенилаланинемии. Нарушение обмена тирозина. Алкаптонурия. Нарушение цикла мочевины. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. НБО органических кислот.	
13.2.2	НБО углеводов	Общая характеристика. Нарушение обмена галактозы. Нарушение обмена фруктозы. Болезни накопления гликогена.	
13.2.3	Витаминзависимые состояния	Общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз. Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата	
13.2.4	Нарушения обмена липидов	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия.	
13.2.5	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы	

13.2.6	Нарушение транспорта и утилизации металлов	Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса.	
13.2.7	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.	
13.2.8	Нарушение синтеза и действия гормонов	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Нарушение обмена тиреоидных гормонов. Нарушения обмена гормонов надпочечников. Дефекты синтеза и действия гормона роста.	
13.2.9	Нарушение функции крови и кроветворной ткани	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Мембранопатии эритроцитов. Эритроцитарные ферментопатии. Наследственные гемоглобинопатии. <i>Нарушения системы свертывания крови.</i>	
13.2.10	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии)	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Нарушения транспорта аминокислот. Почечно-тубулярный ацидоз. Муковисцидоз. Периодические параличи. Миотония Томсена.	
13.2.11	Нарушение энергетического обмена в митохондриях	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи	
13.2.12	Лизосомные болезни	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Мукополисахаридозы. Сфинголипидозы	
13.2.13	Пероксисомные болезни	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Чиндром Цельвегера. Аденолейкодистрофия. Болезнь Рефсума. Ризомелическая точечная хондродисплазия. Глютаровая ацидемия, тип 3. Акаталаземия.	
13.3	Наследственные иммунодефициты	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение.	
13.4	Нарушение формирования соединительной ткани	Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена: клинико-генетическая характеристика, диагностика, лечение. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса	

13.5	Кишечные дисахаридозы	Общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы	
13.6	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением физического развития	Нанизм, гигантизм, макро- и микросомия. Синдром Сотоса. Синдром Дубовица. Лепречаунизм. Синдром Нунан. Синдром Секкеля. Синдром Корнелии де Ланге. Синдром Вильямса. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Рассела-Сильвера. Синдром Робинова. Синдром Аарскога. Синдром Ларона. Гипофизарная карликовость. Синдром Коккейна. Пикнодизостоз. Синдром Эллис-ван-Кревельда	
13.7	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки и ногтей	Ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии. Синдром Чедиака-Хигаши Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Синдром нейрофиброматоза Реклингаузена, тип I. Синдром подколенного птеригиума. Трихоринофалангеальный синдром 1 и 2 типов. Туберозный склероз. Синдром Шегрена-Ларсена. Синдром глухоты и скрученных волос. Синдром LEOPARD. Синдром ЕЕС. Ихтиоз. Ладонно-подошвенный гиперкератоз. Синдром Ротмунда-Томпсона	
13.8	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением костно-суставной системы	Акроцефалосиндактилии Апера, Сэтречотзена, Пфейффера; Акроцефалоплидактилии. Синдром Аазе. Ахондроплазия. Акрофациальный дизостоз Нагера. Цефалополисиндактилия Грейга. Диастрофическая дисплазия. Карликовость Ларона-Леви, пангипопитуитарная. Синдром Крузона. Кампомелическая дисплазия. Синдром Ларсена. Синдром Поланда. Тетрафокомелия Робертса. Синдром Фримена-Шелдона. Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Сиреномиелия. Синдром COFS. Синдром FFU. Синдром Холт-Орама. Синдром Франческетти	
13.9	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы	Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера. Синдром TAR. Ассоциация VATER. Наследственные нарушения сердечного ритма. Наследственные кардиомиопатии	
13.10	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением	Синдром Гарднера. Синдром Пейтца-Егерса. Болезнь Книста	

	пищеварительной системы		
13.11	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением эндокринной системы	Глухота врожденная и зоб. Синдром Коэна. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Синдром Альстрема	
13.12	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением мочеполовой системы	Синдром Альпорта. Поликистоз почек. Синдром Лоу. Синдром тестикулярной феминизации (полной и неполной). Чистая дисгенезия гонад	
13.13	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением органов зрения и слуха	Тапето-ретиальная абиотрофия. Врожденные катаракты. Синдром Ваарденбурга. Глазозубопальцевой синдром. Синдром Ленца. Синдром Маршалла. Нейросенсорная тугоухость. Отосклероз. Синдром Гольденхара. Синдром Ушера	
13.14	Наследственные заболевания с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы	Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцереbellарные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония. Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина)	
14	Раздел 14. Мультифакториальные заболевания. Наследственная предрасположенность		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
14.1	Заболевания с наследственной предрасположенностью	1. Генно-средовые взаимодействия в происхождении мультифакториальных заболеваний 2. Неврологические мультифакториальные заболевания	
	Содержание тем практических занятий		
14.1.1	Болезни с наследственной предрасположенностью	Общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический	

		<p>полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы). Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. Основные респираторные МФБ (Бронхиальная астма). Основные сердечно-сосудистые МФБ (ишемическая болезнь сердца, гипертоническая болезнь, атеросклероз). Основные эндокринные МФБ (сахарный диабет, ожирение). Основные аутоиммунные МФБ (псориаз, ревматоидный артрит, системная красная волчанка, рассеянный склероз). Основные неврологические и психиатрические МФБ (боковой амиотрофический склероз, болезнь Альцгеймера и болезнь Паркинсона, шизофрения). Основные гастроэнтерологические МФБ (язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки, неспецифический язвенный колит, болезнь Крона).</p>	
15	Раздел 15. Генетические основы канцерогенеза		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
15.1	Генетика онкологических заболеваний	1. Основные моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований	
	Содержание тем практических занятий		
15.1.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза	Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез. Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований	
16	Раздел 16. Фармакогенетика		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
16.1	Основы фармакогенетики	1. Фармакогенетика в реальной клинической практике. Примеры.	
	Содержание тем практических занятий		

16.1.1	Фармакогенетика	Ключевые гены и полиморфизмы, влияющие на метаболизм, транспорт и мишени лекарственных средств (CYP2D6, CYP2C19, CYP2C9, CYP3A5, DPYD, TPMT, NUDT15, UGT1A1, SLCO1B1, VKORC1, HLA-аллели и др.). Методы и качество PGx-тестирования. Феноконверсия и лекарственные взаимодействия. Этика, право, экономика и внедрение.	
17	Раздел 17. Основные принципы и подходы в лечении наследственных и врожденных заболеваний		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
17.1	Генотерапия в лечении наследственных заболеваний	1. Современные достижения в генотерапии наследственных заболеваний	
Содержание тем практических занятий			
17.1.1	Лечение: основные принципы и подходы	Генотерапия. Клеточная терапия. Ферментозаместительная терапия. Таргетная терапия. Симптоматическое и паллиативное лечение. Основы терапии болезней обмена. Персонализированная медицина. Работа мультидисциплинарных команд.	
18	Раздел 18. Информационные ресурсы, генетические базы данных		УК - 1, 4, 5 ОПК - 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание тем практических занятий			
18.1	Информационные ресурсы	Информационно-поисковые диагностические системы. Основные базы данных. ClinVar, LOVD, HGMD, dbSNP, OMIM, GeneCards, NCBI Gene и др. Национальные регистры наследственных и редких заболеваний. Принципы оценки достоверности данных.	
Модуль 4. Профилактика и медико-генетическое консультирование			
19	Раздел 19. Основные принципы профилактики врожденной и наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 6, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
19.1	Принципы профилактики врожденной и наследственной патологии	1. Роль медико-генетического консультирования в профилактике врожденных и наследственных заболеваний	
Содержание тем практических занятий			

19.1.1	Функции и задачи медико-генетических консультаций	Историческая справка. Медицинские, социально-психологические, организационные, образовательные задачи медико-генетических консультаций. Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование.	
19.1.2	Определение медико-генетического прогноза потомства	Принципы расчета генетического риска при: моногенных заболеваниях с разным типом наследования, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях	
19.1.3	Профилактика болезней с наследственным предрасположением	Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний	
20	Раздел 20. Преконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 6, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
Содержание лекционного курса			
20.1	Пренатальная диагностика	1. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики	
Содержание тем практических занятий			
20.1.1	Преконцепционная профилактика	Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы прекоцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность прекоцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика	
20.1.2	Пренатальная диагностика	Неинвазивные методы диагностики. УЗИ-диагностика. Тестирование клеток плода в крови матери. Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кардиоцентез, биопсия тканей плода – показания и противопоказания, осложнения, методология, возможные ошибки и их причины	

21	Раздел 21. Мониторинг наследственных болезней. Скрининг: принцип и методы.		УК - 1, 3, 4, 5 ОПК - 6, 8, 9, 10 ПК - 1, 2, 3, 4
	Содержание лекционного курса		
	Скрининг наследственных заболеваний	1. Программы скрининга наследственных заболеваний	
	Содержание тем практических занятий		
21.1	Мониторинг врожденных аномалий развития	Принципы организации, методология, эффективность. Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход, подход case-control. Статистическая обработка материала. Частота врожденных аномалий развития. Обнаружение новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО.	
21.2	Скрининг как метод профилактики наследственных заболеваний	Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования. Контроль. Качества и эффективность. Региональные и этнические особенности программ. Неонатальный биохимический скрининг. Скрининг на гетерозиготное носительство. Пренатальный скрининг врожденный патологии с использованием неинвазивных методов диагностики.	

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

№ п/п	Наименования	Источник
1.	Общая генетика: учеб. пособие. Ч. 1. Структура и экспрессия гена / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др. ; под общ. ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 46 с.	ЭБС КГМУ
2.	Общая генетика: учеб. пособие. Ч. 2. Закономерности наследования. Мобильные генетические элементы / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост.: Р. Р. Исламов, Е. С. Кошпаева, Е. В. Колочкова; под общ. ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 51 с.	ЭБС КГМУ
3.	Общая генетика: учеб. пособие. Ч. 3. Закономерности изменчивости. Хромосомная теория наследственности. Комбинативная и мутационная изменчивость / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др. ; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 42 с.	ЭБС КГМУ
4.	Общая генетика: учеб. пособие. Ч. 4. Фенотипическая изменчивость. Пенетрантность и экспрессивность. Эпигенетическая модификация / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др. ; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 39 с.	ЭБС КГМУ

5.	Биология развития: учеб. пособие. Ч. 1. Общая эмбриология / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др.; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань : КГМУ, 2017. - 42 с.	ЭБС КГМУ
6.	Биология развития: учеб. пособие. Ч. 2. Генетика раннего эмбриогенеза / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др.; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 46 с.	ЭБС КГМУ
7.	Биология развития: учеб. пособие. Ч. 3. Молекулярная филогенетика живых систем / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др.; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 43 с.	ЭБС КГМУ
8.	Биология развития: учеб. пособие. Ч. 4. Молекулярная антропология / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики; [сост. Р. Р. Исламов и др.; под общ. ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2017. - 39 с.	ЭБС КГМУ
9.	Медицинская генетика: учеб. пособие. Ч. 1. Клинико-генеалогический метод. Косвенная ДНК-диагностика / [Е. М. Волков и др.; под общ. ред. Р. Р. Исламова]; Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации. - Казань: КГМУ, 2017. - 45 с.	ЭБС КГМУ
10.	Медицинская генетика: учеб. пособие. Ч. 2. Хромосомы человека. Цитогенетическая диагностика / [Е. С. Кошпаева и др.; под общ. ред. Р. Р. Исламова]; Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации. - Казань: КГМУ, 2017. - 90 с.	ЭБС КГМУ
11.	Медицинская генетика: учеб. пособие. Ч. 3. Полиморфизм генов. Прямая ДНК-диагностика. Частота мутантных генов в популяции / [С. Н. Иллариошкин и др.; под общ. ред. Р. Р. Исламова]; Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации. - Казань: КГМУ, 2018. - 206, с.	ЭБС КГМУ
12.	Медицинская генетика: учеб. пособие. Ч. 4. Секвенирование. Геном человека. Генная инженерия / [М. Ю. Скоблов и др.; под общ. ред. Р. Р. Исламова]; Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации. - Казань: КГМУ, 2018. - 37 с.	ЭБС КГМУ
13.	Общая и медицинская генетика: учеб.-метод. пособие по дисц. для обуч. по спец. 30.05.01 - "Мед. биохимия" / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения Рос. Федерации, Каф. мед. биологии и генетики, каф. неврологии, нейрохирургии и мед. генетики; [сост.: Е. С. Кошпаева, Д. В. Айзатулина, И. А. Пахалина; под ред. Р. Р. Исламова]. - Казань: КГМУ, 2018. - 116 с.	ЭБС КГМУ
14.	Избранные вопросы молекулярной биологии клетки: учебно-методическое пособие по дисциплине для обучающихся по специальности 31.05.02 "Педиатрия" / Казанский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации, Кафедра медицинской биологии и генетики; составители: Пахалина И. А., Колочкова Е. В. - Казань: Казанский ГМУ, 2023. - 26 с.	ЭБС КГМУ
15.	Хасанов, Н. Р. Генетические подходы к выбору антигипертензивной терапии: учеб. пособие / Н. Р. Хасанов, В. Н. Ослопов, Е. В. Хазова. - Казань: МедДоК, 2019. - 55 с.	ЭБС КГМУ

6. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

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

№	Перечень разделов и тем	Тип занятия (Л, П, С)	Перечень компетенций и этапы их формирования																				
			УК-1	УК-2	УК-3	УК-4	УК-5	ОП-К-1	ОП-К-2	ОП-К-3	ОП-К-4	ОП-К-5	ОП-К-6	ОП-К-7	ОП-К-8	ОП-К-9	ОП-К-10	ОП-К-11	ПК-1	ПК-2	ПК-3	ПК-4	
Раздел 1. История развития и становления генетики как науки																							
1.1.	Введение в медицинскую генетику	Л	+			+	+											+					
1.1.1	Медицинская генетика в России и мире	П, С	+			+	+											+					
Раздел 2. Медицинская статистика и популяционная генетика человека																							
2.1	Основы медицинской статистики в генетике	Л	+			+	+											+					
2.1.1	Основы медицинской статистики в генетике	П, С	+			+	+											+					
Раздел 3. Организация медико-генетической помощи																							
3.1	Организация медико-генетической помощи	Л	+		+	+	+				+	+	+				+	+		+	+	+	+
3.1.1	Принципы организации медико-генетической помощи	П, С	+		+	+	+				+	+	+				+	+		+	+	+	+
3.1.2	Работа врача-генетика	П, С	+		+	+	+				+	+	+				+	+		+	+	+	+
3.1.3	Нормативно-правовая база	П, С	+		+	+	+				+	+	+				+	+		+	+	+	+

Раздел 4. Биомедицинская этика в медицинской генетике																						
4.1	Этика и деонтология в медицинской генетике	Л	+		+	+	+				+	+	+			+	+		+	+	+	+
4.1.1	Этика и деонтология в медицинской генетике	П, С	+		+	+	+				+	+	+			+	+		+	+	+	+
Раздел 5. Молекулярные основы наследственности. Эпигенетическая регуляция.																						
5.1	Молекулярные основы наследственности	Л	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.1	Структура генома и гена	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.2	Транскрипция	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.3	Трансляция	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.4	Митохондриальный геном	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.5	Рекомбинация	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
5.1.6	Цитологические основы наследственности	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
Раздел 6. Гены и признаки																						
6.1	Мутационная изменчивость	Л	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
6.1.1	Законы передачи наследственных признаков	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
6.1.2	Взаимодействие генов и формирование признака	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
6.1.3	Изменчивость	П, С	+			+	+				+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
Раздел 7. Генетика индивидуального развития																						

7.1	Генетический контроль развития	Л	+			+	+					+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	
7.1.1	Генетика индивидуального развития	П, С	+			+	+					+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	
Раздел 8. Генно-средовые взаимодействия в общей генетике и патологии																							
8.1	Экспосом	Л	+			+	+					+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	
8.1.1	Взаимодействие среды и генов	П, С	+			+	+					+	+	+	+	+	+		+	+	+	+	
Раздел 9. Методы медицинской генетики																							
9.1	Методы исследования медицинской генетики	Л	+		+	+	+					+		+		+	+	+		+	+	+	+
9.1.1	Общеклинические методы. Методы популяционной генетики	П, С	+		+	+	+					+		+		+	+	+		+	+	+	+
9.1.2	Биохимические методы исследования	П, С	+		+	+	+					+		+		+	+	+		+	+	+	+
9.1.3	Цитогенетические методы исследования	П, С	+		+	+	+					+		+		+	+	+		+	+	+	+
9.1.4	Молекулярно-генетические методы исследования	П, С	+		+	+	+					+		+		+	+	+		+	+	+	+
Раздел 10. Наследственность и патология																							
10.1	Введение в клиническую генетику	Л	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
10.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии	П, С	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
10.1.2	Принципы диагностики	П, С	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+

	Раздел 15. Генетические основы канцерогенеза																			
15.1	Генетика онкологических заболеваний	Л	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+	+	+
15.1.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза	П, С	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Раздел 16. Фармакогенетика																			
16.1	Основы фармакогенетики	Л	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+	+	+
16.1.1	Фармакогенетика	П, С	+		+	+	+					+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Раздел 17. Основные принципы и подходы в лечении наследственных и врожденных заболеваний																			
17.1	Генотерапия в лечении наследственных заболеваний	Л	+		+	+	+					+		+	+		+	+	+	+
17.1.1	Лечение: основные принципы и подходы	П, С	+		+	+	+					+		+	+		+	+	+	+
	Раздел 18. Информационные ресурсы, генетические базы данных																			
18.1	Информационные ресурсы	П, С	+			+	+					+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Раздел 19. Основные принципы профилактики врожденной и наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование																			
19.1	Принципы профилактики врожденной и наследственной патологии	Л	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+
19.1.1	Функции и задачи медико-генетических консультаций	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+
19.1.2	Определение медико-генетического прогноза потомства	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+

19.1.3	Профилактика болезней с наследственным предрасположением	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
Раздел 20. Преконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика																					
20.1	Пренатальная диагностика	Л	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
20.1.1	Преконцепционная профилактика	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
20.1.2	Пренатальная диагностика	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
Раздел 21. Мониторинг наследственных болезней. Скрининг: принцип и методы.																					
21.1	Скрининг наследственных заболеваний	Л	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
21.1.1	Мониторинг врожденных аномалий развития	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+
21.1.2	Скрининг как метод профилактики наследственных заболеваний	П, С	+		+	+	+					+		+	+	+		+	+	+	+

Л – лекции, П – практические занятия, С – самостоятельная работа

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

В процессе освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК-1, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ОПК-10, ОПК-11, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

Перечень компетенций	Планируемые результаты обучения (показатели достижения)	Форма оценочных средств	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы)			
			неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично

	заданного уровня освоения компетенций)					
УК-1, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ОПК-10, ОПК-11, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Знать	Тестирование, реферат, собеседование	Результат не достигнут: имеются фрагментарные знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется недостаточный теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет менее 70%	Результат минимальный: имеются общие, но не структурированные знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет от 70% до 79%	Результат средний: имеются пробелы знаний об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет от 80% до 89%	Результат высокий: имеются сформированные систематические знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет 90% и более
	Уметь	Дискуссия в формате собеседования/доклад с выступлением, возможно с презентацией Ситуационные задачи.	Результат не достигнут: имеет частичные умения определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; демонстрируются частичные умения проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ некорректен, звучит нечетко и неубедительно, даны неверные формулировки, в	Результат минимальный: имеет общие, но не систематические умения определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; не имеется систематических умений проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ неконкретный, обобщенный, приводится слабая аргументация, имеется	Результат средний: в целом владеет умением определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; в целом владение умением проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ в целом правильный, однако неполный, недостаточно	Результат высокий: обладает сформировавшимся умением определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; сформировавшееся умение проведения дискуссии по изучаемому предмету, продемонстрировано глубокое знание вопроса, наблюдается самостоятельность мышления, ответ соответствует

			ответе отсутствует какое-либо представление о вопросе; доклад не раскрывает тему, обучающиеся не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, зачитывает текст.	общее представление о вопросе; доклад раскрывает тему не полностью, требуются дополнения, отсутствует ответ на большинство дополнительных вопросов, доклад проводится методом зачитывания большей части текста.	четкий и убедительный; доклад в целом раскрывает тему, но требует некоторых дополнений, имеются достаточные ответы на все дополнительные вопросы, доклад проводится, опираясь на текст, но не зачитывая его.	требованиям правильности, полноты и аргументированности; доклад в полной мере раскрывает тему, имеются полные ответы на все дополнительные вопросы, доклад проводится без опоры на имеющийся текст, продемонстрировано свободное владение содержанием доклада.
	Владеть	Ситуационные задачи Собеседование, практические навыки	Результат не достигнут: обладает фрагментарными навыками интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.	Результат минимальный: обладает общим представлением, но не систематически применяет навыки интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.	Результат средний: в целом обладает устойчивыми навыками интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.	Результат высокий: успешно и систематически применяет навыки интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.

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 оценки знаний клинических ординаторов используются тесты для проведения текущего контроля, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины, индивидуальное собеседование по контрольным вопросам, рефераты.

Критерии оценки знаний итоговой формы контроля (зачета, экзамена) – пятибалльная система.

**Примеры тестовых заданий для оценки знаний ординаторов по специальности
«Генетика»**

Тесты к разделу «Моногенные заболевания».

Номер вопроса	Текст вопроса задания/правильного ответа и вариантов дистракторов
001	Наиболее частая мутация при муковисцидозе в мире связана с геном CFTR. Какой вариант встречается чаще всего?
А	p.Gly551Asp (G551D)
Б	p.Phe508del (Δ F508)
В	p.Asn1303Lys (N1303K)
Г	c.3849+10kbC>T
002	У новорождённого выраженная гипотония; подозрение на спинальную мышечную атрофию (СМА). Какое первичное молекулярно-генетическое исследование следует назначить?
А	Полноэкзомное секвенирование (WES)
Б	Кариотипирование
В	MLPA (мультиплексная лигазная цепная реакция) для оценки копийности SMN1/SMN2
Г	Секвенирование по Сэнгеру экзона 7 гена SMN1
003	Для болезни Хантингтона типичным генетическим дефектом является:
А	Экспансия CGG-повторов в FMR1
Б	Экспансия CAG-повторов в HTT
В	Экспансия CTG-повторов в DMPK
Г	Дупликация SMN1
004	Подозрение на мышечную дистрофию Дюшенна/Беккера. Какое первичное молекулярно-генетическое исследование наиболее информативно?
А	MLPA гена DMD (делеции/дупликации экзонов)
Б	Полноэкзомное секвенирование (WES)
В	РНК-секвенирование мышечной ткани

Г	Саузерн-блот
005	Какой тип наследования характерен для ахондроплазии (FGFR3-связанный вариант p.Gly380Arg)?
А	Аутосомно-рецессивный
Б	Аутосомно-доминантный с высокой частотой de novo-мутаций
В	X-сцепленный рецессивный
Г	Митохондриальный
006	Классический синдром Марфана чаще всего ассоциирован с вариантами в гене:
А	FBN1
Б	COL3A1
В	TGFBR2
Г	PTPN11
007	После положительного неонатального скрининга на гиперфенилаланинемию какое базовое молекулярно-генетическое исследование подтверждает классическую фенилкетонурию (дефицит фенилаланин-4-гидроксилазы)?
А	Секвенирование гена PAH
Б	MLPA гена SMN1
В	Вложенная ПЦР (TP-PCR) гена FMR1
Г	MLPA гена DMD
008	Наиболее частая причина моногенной семейной гиперхолестеринемии связана с вариантами в:
А	LDLR
Б	APOE
В	PCSK9
Г	ABCD1
009	Какой вариант чаще всего ассоциирован с наследственным гемохроматозом у лиц европейского происхождения?
А	HFE c.845G>A (p.Cys282Tyr)
Б	HBB c.20A>T (p.Glu7Val)
В	SERPINA1 c.1096G>A (p.Glu366Lys, PiZ)
Г	G6PD Mediterranean
010	Какой тип наследования характерен для мутации m.3243A>G гена MT-TL1 (синдром MELAS)?
А	Аутосомно-доминантный
Б	Аутосомно-рецессивный
В	Митохондриальный (материнский)
Г	X-сцепленный доминантный

Индивидуальное собеседование (опрос), письменный работы (реферативное сообщение, доклад и т.п.) проводятся по разработанным вопросам

Примеры вопросов для устного сообщения, проведения индивидуального собеседования

Тема «Общая и медицинская генетика»

1. Основные закономерности наследования по Менделю и их примеры у человека.
2. Отличие моногенных, полигенных и мультифакториальных признаков.
3. Структура и организация генома человека: кодирующие и некодирующие последовательности.
4. Типы мутаций и их молекулярные механизмы.
5. Роль эпигенетических механизмов в регуляции экспрессии генов.
6. Геномный импринтинг: молекулярные основы, примеры заболеваний.
7. Митохондриальная ДНК: особенности строения, наследования и патогенеза.
8. Популяционная генетика: закон Харди–Вайнберга, значение для медицинской практики.
9. Понятие экспосом: взаимодействие генома и факторов среды.
10. Генные, хромосомные и геномные мутации: сравнительная характеристика.

Тема «Методы медицинской генетики»

1. Классические методы: кариотипирование, их возможности и ограничения.
2. Цитогенетические методы: FISH, CGH-микрочипы, области применения.
3. MLPA: принципы метода, показания и примеры применения.
4. Методы секвенирования: Sanger vs NGS, сравнительные возможности.
5. Панели таргетного NGS, WES, WGS: преимущества и показания.
6. Методы оценки метилирования ДНК: MS-MLPA, WGBS, клинические примеры.
7. Методы выявления экспансий повторов (TP-PCR, Southern-blot).
8. Биоинформатика в медицинской генетике: аннотация вариантов, базы данных ClinVar, gnomAD.
9. Пренатальные методы исследования: FISH, QF-PCR, микрочипы.
10. Технологии секвенирования в диагностике онкозаболеваний: ctDNA, панели NGS.

Тема «Клиническая генетика»

1. Хромосомные болезни: примеры, механизмы, клинические проявления.
2. Моногенные заболевания: классификация по типу наследования, примеры.
3. Аутосомно-доминантный тип наследования: примеры заболеваний и особенности проявления.
4. Аутосомно-рецессивный тип наследования: примеры заболеваний и особенности диагностики.
5. Х-сцепленные заболевания: примеры, особенности наследования и клинические проявления.
6. Митохондриальные болезни: примеры, особенности диагностики и наследования.
7. Наследственные формы онкологических заболеваний: примеры, молекулярные основы.

8. Фармакогенетика в клинической практике: примеры и значение для терапии.
9. Клиническая значимость полигенных факторов риска (например, при диабете 2 типа, АГ).
10. Особенности генетического консультирования при различных типах наследственной патологии.

Тема «Профилактика и медико-генетическое консультирование»

1. Принципы и задачи медико-генетического консультирования.
2. Первичная профилактика: планирование семьи, предиктивное тестирование носителей.
3. Вторичная профилактика: предсимптоматическая диагностика и наблюдение.
4. Скрининг новорождённых: цели, методы, список заболеваний.
5. Пренатальная диагностика: инвазивные методы, показания и ограничения.
6. Неинвазивная пренатальная диагностика (cfDNA, NIPT): возможности и ограничения.
7. Преимплантационная генетическая диагностика (PGT): разновидности и показания.
8. Роль фармакогенетики в профилактике осложнений лекарственной терапии.
9. Социально-этические аспекты профилактики наследственных заболеваний.
10. Перспективы персонализированной профилактики: использование полигенных рисков баллов.

Примеры тем рефератов

1. Современные представления о структуре и организации генома человека.
2. Типы мутаций и их значение для патогенеза заболеваний.
3. Эпигенетика: механизмы и роль в развитии наследственных болезней.
4. Геномный импринтинг и ассоциированные синдромы.
5. Экспосома: концепция и значение для медицины.
6. Митохондриальная ДНК и её роль в наследственных заболеваниях.
7. Некодирующие РНК и их значение в регуляции экспрессии генов.
8. Хромосомные болезни: современные подходы к диагностике и ведению пациентов.
9. Моногенные заболевания: классификация и примеры.
10. Полигенные и мультифакториальные заболевания: генетическая предрасположенность.
11. Наследственные формы онкологических заболеваний.
12. Фармакогенетика в клинической практике: примеры и перспективы.
13. Наследственные метаболические заболевания: диагностика и терапия.
14. Спинальная мышечная атрофия: от молекулярной диагностики к генной терапии.
15. Болезнь Хантингтона: молекулярные основы и подходы к терапии.
16. Наследственные нейромышечные заболевания: генетика и клиника.
17. Классические и современные методы цитогенетики.
18. MLPA в диагностике наследственных заболеваний.
19. NGS-технологии в клинической генетике: возможности и ограничения.
20. Биоинформатика в интерпретации генетических данных.
21. Методы выявления экспансий повторов и их значение.
22. Диагностика импринтинговых синдромов: современные методы.
23. Медико-генетическое консультирование: задачи и этические аспекты.
24. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы.
25. Преимплантационная генетическая диагностика (PGT).
26. Скрининг новорождённых: история и современные направления.

27. Первичная и вторичная профилактика наследственных заболеваний.
28. Персонализированная профилактика: использование полигенных рисковых баллов.
29. Этические и правовые аспекты редактирования генома человека.
30. Генетическая информация: вопросы хранения, использования и конфиденциальность.

2 уровень – оценка умений

Для оценивания результатов обучения в виде умений используются следующие типы контроля:

- решение ситуационных задач, включающих описание алгоритма диагностических и лечебных мероприятий;
- дискуссия в формате собеседования/доклад с выступлением, возможно с презентацией (примеры указаны в оценке знаний).

Примеры ситуационных задач:

Задача 1.

В генетическую консультацию обратились родители мальчика 2 лет. Ребёнок родился доношенным, с массой 3300 г, без осложнений в родах. С раннего возраста отмечались трудности кормления, выраженная мышечная гипотония, отставание в моторном развитии. С 1,5 лет — быстрое развитие ожирения, выраженный интерес к пище. При осмотре: миндалевидные глазные щели, узкий лоб, маленькие кисти и стопы, крипторхизм. Интеллектуальное развитие снижено.

Вопросы:

1. Какой синдром наиболее вероятен?
2. Какой метод целесообразен на первом этапе диагностики?
3. Каков молекулярный механизм данного заболевания?
4. Какие рекомендации по ведению и консультированию семьи необходимо дать?

Задача 2.

Ребёнок 5 лет наблюдается у педиатра по поводу частых бронхолёгочных инфекций, хронического кашля и отставания в массе тела. В анамнезе — меконийный илеус в неонатальном периоде. В настоящее время стул жирный, зловонный, отмечается стеаторея. При проведении потовой пробы: уровень хлоридов 92 ммоль/л (норма <40). В семье ранее случаев подобной патологии не отмечалось.

Вопросы:

1. Какой диагноз наиболее вероятен?
2. Какой ген вовлечён и какой вариант наиболее частый?
3. Какой молекулярный метод рекомендуется для первичной диагностики?
4. Какой тип наследования характерен для данного заболевания?
5. Какие принципы лечения и прогноз для пациента?

Задача 3.

Пациентка 32 лет обратилась за медико-генетической консультацией в связи с семейным анамнезом. У матери в возрасте 38 лет выявлен рак молочной железы, у тётки по материнской линии — рак яичников в 44 года. Сама пациентка здорова, детей нет. Из сопутствующих факторов: раннее менархе, отсутствие беременностей. Пациентка выражает обеспокоенность своим риском и интересуется возможностью генетического тестирования и профилактических мер.

Вопросы:

1. Какой наследственный синдром можно заподозрить?
2. Какие гены чаще всего ассоциированы с этим синдромом?
3. Какой метод диагностики предпочтителен?
4. Какие варианты медицинской профилактики и наблюдения возможны?

Задача 4.

Мальчик 7 лет направлен на консультацию генетика по поводу сочетанной патологии. С раннего возраста у него задержка психоречевого развития, судорожный синдром, врождённый порок сердца (дефект межжелудочковой перегородки). При осмотре выявлены дисморфии лица: микрогнатия, низко расположенные ушные раковины. При молекулярно-генетическом исследовании обнаружена микроделеция 22q11.

Вопросы:

1. Какой синдром диагностирован?
2. Какой метод обычно используется для подтверждения диагноза?
3. Каковы типичные клинические проявления синдрома?
4. Каков риск повторного рождения ребёнка с таким же синдромом?
5. Какие рекомендации по дальнейшему наблюдению?

Задача 5.

Мужчина 28 лет обратился по поводу бесплодия. В анамнезе хронических заболеваний нет. При обследовании: азооспермия, уровень ФСГ значительно повышен. Кариотип — 46,XY. Для исключения генетической причины проведено исследование AZF-локусов Y-хромосомы, выявлена делеция в области AZFc. Пациент интересуется возможностью использования методов вспомогательных репродуктивных технологий.

Вопросы:

1. Какова причина бесплодия у пациента?
2. Какой метод диагностики позволил выявить патологию?
3. Возможно ли применение методов ВРТ (например, ICSI)?
4. Каков риск передачи данной аномалии сыну?
5. Какие рекомендации могут быть даны паре?

3 уровень – оценка владения навыками

Для оценивания результатов обучения в виде навыков используются следующие типы контроля:

- ситуационные задачи (примеры указаны в оценке умений);
- оценка практических навыков;
- собеседование.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача-генетика:

1. Провести сбор анамнеза и составление генеалогического древа семьи пробанда с подозрением на наследственное заболевание.
2. Провести фенотипический анализ пациента с подозрением на генетический синдром, выделить ключевые дисморфические признаки.
3. Составить программу генетического обследования конкретного больного с обоснованием выбора методов (цитогенетика, молекулярная диагностика).
4. Провести интерпретацию результатов генетического тестирования (кариотипирование, MLPA, NGS) и составить заключение врача-генетика.
5. Составить программу профилактики врожденной и наследственной патологии в семье пациента.
6. Провести медико-генетическое консультирование пары с высоким риском наследственной патологии, сформулировать рекомендации по репродуктивным стратегиям.
7. Дать интерпретацию результатов пренатальной диагностики (УЗИ-маркеры, биохимический скрининг, NIPT).
8. Обосновать показания к применению пренатальной или преимплантационной генетической диагностики.
9. Обосновать необходимость направления пациента на углублённое генетическое обследование в специализированный центр.
10. Провести оценку и интерпретацию результатов скрининга новорождённых.

Собеседование по составленному ординатором плану обследования и лечения больного включает:

- интерпретацию фенотипических особенностей пациента;
- обоснование предварительного диагноза и его генетической природы;
- обоснование перечня назначенных лабораторных и инструментальных методов обследования, соответствующих предварительному диагнозу, и проведение дифференциальной диагностики;
- обоснование выбора профилактических и консультативных мероприятий для пациента и семьи.

6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Критерии оценки тестов:

Тестирование – инструмент, с помощью которого педагог оценивает степень достижения ординатором требуемых знаний. Тест состоит из заданий с выбором одного ответа из нескольких предложенных. За правильный ответ – 1 балл, за неправильный или неуказанный ответ – 0 баллов.

Оценка по тесту выставляется пропорционально доле правильных ответов:
90-100% - оценка «отлично»

80-89% - оценка «хорошо»

70-79% - оценка «удовлетворительно»

Менее 70% правильных ответов – оценка «неудовлетворительно».

Критерии оценки реферата.

Реферат – продукт самостоятельной работы ординатора, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемого вопроса, приводит различные точки зрения, а также собственное понимание проблемы.

Критерии оценки:

Подготовка реферативного сообщения - новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса (соответствие содержания теме и плану реферата; полнота и глубина знаний по теме; умение обобщать, делать выводы, сопоставлять различные точки зрения по одному вопросу); соблюдения требований к оформлению.

Описание оценивания:

«отлично» ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена рассматриваемая проблема и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

«хорошо» – основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

«удовлетворительно» – имеются существенные отступления от требований к реферированию: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

«неудовлетворительно» – тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Критерии оценки устных сообщений:

«Отлично» – доклад в полной мере раскрывает тему, обучающийся отвечает на все дополнительные вопросы; рассказывает, практически не заглядывая в текст.

«Хорошо» – доклад раскрывает тему, но требует дополнений, обучающийся отвечает на все дополнительные вопросы; рассказывает, опираясь на текст, но не зачитывая его.

«Удовлетворительно» – доклад раскрывает тему, но требует дополнений, обучающийся не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, частично зачитывает текст при рассказе.

«Неудовлетворительно» – доклад не раскрывает тему, ординатор не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, зачитывает текст.

Критерии оценки собеседования:

«Отлично» – ординатор обладает полноценными знаниями о фундаментальных основах и клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, медико-генетического консультирования, правильно отвечает на вопросы с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы.

«Хорошо» – ординатор правильно описывает симптоматику, но допускает неточности при обосновании синдромов, обладает хорошими, но с небольшими пробелами знаниями о

клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, имеются несущественные ошибки при ответах на вопросы.

«Удовлетворительно» – ординатор ориентирован в патологии, но не знает современных классификаций. Имеются неполные знания о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Допускает существенные ошибки при ответах на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета.

«Неудовлетворительно» – ординатор не может сформулировать ответ на поставленный вопрос или дает его неправильно. Обладает отрывочными знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Не может правильно ответить на дополнительные вопросы

Критерии оценки ситуационных задач:

отлично: ординатор правильно ставит диагноз с учетом принятой классификации, обладает полноценными знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, правильно отвечает на вопросы с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы;

хорошо: ординатор правильно ставит диагноз, но допускает неточности при его обосновании, обладает хорошими, но с небольшими пробелами знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, имеются несущественные ошибки при ответах на вопросы;

удовлетворительно: ординатор ориентирован в заболевании, но не может поставить диагноз в соответствии с классификацией. Имеются не полные знания о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Допускает существенные ошибки при ответах на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета;

неудовлетворительно: ординатор не может сформулировать диагноз или неправильно ставит диагноз. Обладает отрывочными знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Не может правильно ответить на большинство вопросов ситуационной задачи, а также на дополнительные вопросы.

Критерии оценки навыков:

Результаты оценки практических навыков и умений оцениваются как "зачтено" или "не зачтено".

Зачет практических навыков оценивается при их выполнении на отлично, хорошо и удовлетворительно. При оценке неудовлетворительно - практические навыки не зачитываются.

отлично: ординатор правильно выполняет все предложенные навыки и правильно их интерпретирует;

хорошо: ординатор в основном правильно выполняет предложенные навыки, интерпретирует их и самостоятельно может исправить выявленные преподавателем отдельные ошибки;

удовлетворительно: обучающийся ориентируется в основном задании по практическим навыкам, но допускает ряд существенных ошибок, которые исправляет с помощью преподавателя;

неудовлетворительно: обучающийся не справился с предложенным заданием, не может правильно интерпретировать свои действия и не справляется с дополнительным заданием

Критерии оценки при проведении промежуточной аттестации

1. Тестирование. Тест состоит из заданий с выбором одного ответа из 4-5-х предложенных. Тип заданий – закрытый, за правильный ответ – 1 балл, за неправильный или неуказанный ответ – 0 баллов.

Описание шкалы оценивания

Оценка «Отлично» – выставляется, если ординатор правильно ответил на 90% вопросов теста.

Оценка «Хорошо» – выставляется, если ординатором правильно ответил от 80% до 90% вопросов теста.

Оценка «Удовлетворительно» – выставляется, если ординатором правильно ответил от 70% до 80% вопросов теста.

Оценка «Неудовлетворительно» – выставляется, если ординатором правильно ответил менее 69% вопросов теста.

2. Оценка практических навыков.

Результаты оценки практических навыков и умений оцениваются как "зачтено" или "не зачтено".

Описание шкалы оценивания:

- «Зачтено» - выставляется при условии, если ординатор показывает хорошие знания учебного материала по теме, знает методику проведения практического навыка, умеет осуществить практические навыки и умения. При этом ординатор логично и последовательно осуществляет практические навыки и умения, дает удовлетворительные ответы на дополнительные вопросы.

- «Не зачтено» - выставляется при условии, если ординатор владеет отрывочными знаниями по практическим навыкам и умениям, затрудняется в умении их осуществить, дает неполные ответы на вопросы из программы практики.

3. Критерии оценки собеседования:

«Отлично» – ординатор обладает полноценными знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, правильно отвечает на вопросы с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы.

«Хорошо» – ординатор правильно описывает симптоматику, но допускает неточности при обосновании синдромов, обладает хорошими, но с небольшими пробелами знаниями о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, имеются несущественные ошибки при ответах на вопросы.

«Удовлетворительно» – ординатор ориентирован в патологии, но не знает современных классификаций. Имеются неполные знания о клинических проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Допускает существенные ошибки при ответах на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета.

«Неудовлетворительно» – ординатор не может сформулировать ответ на поставленный вопрос или дает его неправильно. Обладает отрывочными знаниями о клинических

проявлениях врожденных и наследственных заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Не может правильно ответить на дополнительные вопросы

Итоговая оценка по результатам тестирования, приема практических навыков и собеседования:

Этапы промежуточной аттестации	оценка										
	тестирование	отл.	хор.	отл.	удовл.	отл.	удовл.	хор.	хор.	неуд.	удовл. / хор. / отл.
практические навыки	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	зачтено	незачтено
собеседование	отл.	отл.	хор.	отл.	удовл.	хор.	удовл.	хор.	удовл. / хор. / отл.	неуд.	удовл. / хор. / отл.
Итоговая оценка	отл.	отл.	хор.	хор.	хор.	хор.	удовл.	хор.	неуд.	неуд.	неуд.

отл. – отлично, хор. – хорошо, удовл. – удовлетворительно, неуд. – неудовлетворительно

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

Основная учебная литература

№ п/п	Название литературы	Количество экземпляров
1	Медицинская генетика : национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://medbase.ru/book/ISBN9785970485576.html	СИС MedBaseGeotag
2	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
3	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
4	Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-8140-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481400.html	ЭБС Консультант студента
5	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
6	Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст : электронный // ЭБС	ЭБС Консультант студента

"Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970441398.html	
---	--

7.2 Дополнительная литература

№ п/п	Название литературы	Количество экземпляров
1	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
2	Неонатальный скрининг : национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6. - URL: https://medbase.ru/book/ISBN9785970483206.html	СИС MedBaseGeot ar
3	Митохондриальные заболевания : руководство для врачей / Е. Ю. Захарова, С. В. Михайлова, Е. А. Николаева [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 232 с. - ISBN 978-5-9704-7955-1, DOI: 10.33029/9704-7955-1-MD-2024-1-232. - URL: https://medbase.ru/book/ISBN9785970479551.html	СИС MedBaseGeot ar
4	Лизосомные болезни накопления : руководство для врачей [Электронный ресурс] / Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова, С. В. Михайлова [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. Режим доступа: https://medbase.ru/book/ISBN9785970463215.html	СИС MedBaseGeot ar
5	Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2. - URL: https://medbase.ru/book/ISBN9785423504762.html	СИС MedBaseGeot ar
6	Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 3 : учебник : в 3 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-7906-3, DOI: 10.33029/9704-7906-3-CLD3-2023-1-520. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479063.html	ЭБС Консультант студента

7	<p>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</p>	<p>ЭБС Консультант студента</p>
8	<p>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</p>	<p>ЭБС Консультант студента</p>

Ответственное лицо
библиотеки Университета


(подпись)

Семеньчева С.А.
(ФИО)

7.3. Периодические издания

№ пп.	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Казанский медицинский журнал
2	Клиническая лабораторная диагностика
3	Генетика
4	Медицинская генетика
5	Лабораторная служба
6	Научные результаты биомедицинских исследований
7	Гены и клетки

8. Электронные ресурсы, сформированные на основании прямых договоров с правообладателями:

Интернет-ресурсы

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. Reference information system <https://mbasegeotar.ru/cgi-bin/mb4x>
5. Scientific Electronic Library Elibrary.ru <http://elibrary.ru>

9. 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.

Электронная презентация – электронный документ, представляющий собой набор слайдов, предназначенных для демонстрации проделанной работы. Целью презентации является визуальное представление замысла автора, максимально удобное для восприятия.

Электронная презентация должна показать то, что трудно объяснить на словах.

Примерная схема презентации

- титульный слайд (соответствует титульному листу работы);
- цели и задачи работы;
- общая часть;
- основная часть;
- выводы;
- благодарности (выражается благодарность аудитории за внимание).

Требования к оформлению слайдов

Титульный слайд

Презентация начинается со слайда, содержащего название работы (доклада) и имя автора. Эти элементы обычно выделяются более крупным шрифтом, чем основной текст презентации. В качестве фона первого слайда можно использовать рисунок или фотографию, имеющую непосредственное отношение к теме презентации, однако текст поверх такого

изображения должен читаться очень легко. Подобное правило соблюдается и для фона остальных слайдов. Тем не менее, монотонный фон или фон в виде мягкого градиента смотрятся на первом слайде тоже вполне эффектно.

Общие требования

Средний расчет времени, необходимого на презентацию ведется исходя из количества слайдов. Обычно на один слайд необходимо не более двух минут.

Необходимо использовать максимальное пространство экрана (слайда) – например, растянув рисунки.

Дизайн должен быть простым и лаконичным. Каждый слайд должен иметь заголовок.

Оформление слайда не должно отвлекать внимание от его содержательной части.

Завершать презентацию следует кратким резюме, содержащим ее основные положения, важные данные, прозвучавшие в докладе, и т.д.

Оформление заголовков

Назначение заголовка – однозначное информирование аудитории о содержании слайда. В заголовке нужно указать основную мысль слайда.

Все заголовки должны быть выполнены в едином стиле (цвет, шрифт, размер, начертание).

Текст заголовков должен быть размером 24 – 36 пунктов. Точку в конце заголовков не ставить.

Содержание и расположение информационных блоков на слайде Информационных блоков не должно быть слишком много (3-6).

Рекомендуемый размер одного информационного блока – не более 1/2 размера слайда.

Желательно присутствие на странице блоков с разнотипной информацией (текст, графики, диаграммы, таблицы, рисунки), дополняющей друг друга.

Ключевые слова в информационном блоке необходимо выделить.

Информационные блоки лучше располагать горизонтально, связанные по смыслу блоки – слева направо.

Наиболее важную информацию следует поместить в центр слайда.

Логика предъявления информации на слайдах в презентации должна соответствовать логике ее изложения.

Выбор шрифтов

Для оформления презентации следует использовать стандартные, широко распространенные шрифты, такие как Arial, Tahoma, Verdana, Times New Roman, Calibri и др.

Размер шрифта для информационного текста — 18-22 пункта. Шрифт менее 16 пунктов плохо читается при проекции на экран, но и чрезмерно крупный размер шрифта затрудняет процесс быстрого чтения. При создании слайда необходимо помнить о том, что резкость изображения на большом экране обычно ниже, чем на мониторе. Прописные буквы воспринимаются тяжелее, чем строчные. Жирный шрифт, курсив и прописные буквы используйте только для выделения.

Цветовая гамма и фон

Слайды могут иметь монотонный фон или фон-градиент. Для фона желательно использовать цвета пастельных тонов.

Цветовая гамма текста должна состоять не более чем из двух-трех цветов.

Назначив каждому из текстовых элементов свой цвет (например, заголовки - зеленый, текст – черный и т.д.), необходимо следовать такой схеме на всех слайдах.

Необходимо учитывать сочетаемость по цвету фона и текста. Белый текст на черном фоне читается плохо.

Стиль изложения

Следует использовать минимум текста. Текст не является визуальным средством.

Не стоит стараться разместить на одном слайде как можно больше текста. Чем больше текста на одном слайде вы предложите аудитории, тем с меньшей вероятностью она его прочтает.

Рекомендуется помещать на слайд только один тезис. Распространенная ошибка – представление на слайде более чем одной мысли.

Старайтесь не использовать текст на слайде как часть вашей речи, лучше поместить туда важные тезисы, акцентируя на них внимание в процессе своей речи. Не переписывайте в презентацию свой доклад. Демонстрация презентации на экране – вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Следует сокращать предложения. Чем меньше фраза, тем она быстрее усваивается. Текст на слайдах лучше форматировать по ширине.

Если возможно, лучше использовать структурные слайды вместо текстовых. В структурном слайде к каждому пункту добавляется значок, блок-схема, рисунок – любой графический элемент, позволяющий лучше запомнить текст.

Следует избегать эффектов анимации текста и графики, за исключением самых простых, например, медленного исчезновения или возникновения полосами, но и они должны применяться в меру. В случае использования анимации целесообразно выводить информацию на слайд постепенно. Слова и картинки должны появляться параллельно «озвучке».

Оформление графической информации, таблиц и формул

Рисунки, фотографии, диаграммы, таблицы, формулы призваны дополнить текстовую информацию или передать ее в более наглядном виде.

Желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления.

Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда.

Иллюстрации и таблицы должны иметь заголовки.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

Иллюстрации, таблицы, формулы, позаимствованные из работ, не принадлежащих автору, должны иметь ссылки.

Используя формулы желательно не отображать всю цепочку решения, а оставить общую форму записи и результат. На слайд выносятся только самые главные формулы, величины, значения.

После создания и оформления презентации необходимо отрепетировать ее показ и свое выступление. Проверить, как будет выглядеть презентация в целом (на экране компьютера или проекционном экране) и сколько времени потребуется на её показ.

Требования к проведению индивидуального собеседования. Собеседование проводится по заранее известному ординаторам перечню вопросов, индивидуально с каждым ординатором. Последний должен, получив вопросы, раскрыть понятия, которые в этих вопросах даются. Дополнительного времени на подготовку ординатор не получает. На работу с одним ординатором выделяется не более 5 минут.

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.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает **самостоятельную работу** обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку

к практическим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации в форме зачета с оценкой.

Самостоятельная работа ординатора также предполагает написание и защиту реферата по теме, соответствующей учебно-тематическому плану дисциплины. Также самостоятельная работа ординатора может включать подготовку рефератов научных статей, докладов, обзоров.

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.

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

Для достижения целей педагогического образования применяются следующие информационные технологии:

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.

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

Обучение по дисциплине «Генетика» предусматривает использование:

Наименование дисциплины в соответствии с учебным Планом	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основного оборудования	Фактический адрес учебных кабинетов и объектов
---	--	--

Генетика	<p>1. ГАУЗ «Республиканская клиническая больница». Медико-генетическая консультация: Отделение медико-генетического консультирования Цитогенетическая лаборатория Лаборатория селективного скрининга Лаборатория неонатального скрининга Отделение пренатальной диагностики Отделение антенатальной охраны плода Лаборатория пренатального скрининга Молекулярно-генетическая лаборатория Кабинет мониторинга врожденных пороков развития</p> <p>Оборудование: Ультразвуковой сканер экспертного класса для программы перинатального генетического скрининга, ультразвуковой сканер диагностический, анализатор для определения маркеров, анализатор флюорометрический планшетный процессор, многофункционального автоматизированная комплексная лаборатория Wallac (Victor-2), прибор для сбора и анализов проводимости пота NANODUCT NEONATAL SWEAT ANALYSIS, автоматический планшетный диспенсер МУЛЬТИДРОП, микроскоп инвертированный для лабораторных исследований с принадлежностями, микроскоп для лабораторных исследований Axio со штативом A-2 с принадлежностями, исследовательский микроскоп, микроскоп Axio Imager со штативом A2 в комплекте, микроскоп биологический инвертированный для лабораторных исследований, кресло универсальное Grace 8400, комплект оборудования для проведения цитогенетических исследований, комплект оборудования для молекулярно-генетической лаборатории, комбинированная установка получения обессоленной и ультрачистой деионизованной воды, бокс лабораторный УФ с лампой для проведения цепной реакции, термостат электрический суховоздушный ТС-1/20 СПУ, термостат программируемый для проведения ПЦР-анализа, термоциклер Mastercycler, лабораторная центрифуга для проведения пробоподготовки методом центрифугирования, вортекс-миницентрифуга Микро-Спин FV-2400 SIA, камера для вертикального электрофореза с источником питания, термостат ТС-80, термостат твердотельный программируемый ТТ-1 ДНК-Техн, флуориметр Qubit2.0, мульти-ротатор Multi Biors24, системы регистрации полимеразной цепной реакции в режиме, система документаций гелей с принадлежностями, система электрофоретического разделения нуклеиновых кислот комплект, термостат ОКПД, весы аналитические Vibra HTR-220CE, низкоскоростная настольная центрифуга, оснащенная асинхронным двигателем, прибор для визуализации вен AccuVein AV300 с принадлежностями и</p>	420064, Республика Татарстан, г. Казань, Оренбургский тракт, 138, корп. Г, 3 этаж.
----------	--	---

	<p>элементами креплений, шкаф вытяжной ВШ, холодильных лабораторный стандартный, холодильник фармацевтический, автоматизированное рабочее место врача оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания, программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга, обеспечение для учета и анализа пренатального скрининга, программное обеспечение для учета и анализа врожденных аномалий развития, мебель лабораторная комплект</p> <p><u>Учебная комната (кабинет 217)</u> Столы и стулья для обучающихся, стол и стул для преподавателя, негатоскоп, неврологический молоточек, камертон, стетофонендоскоп, компьютер с принтером с выходом в Интернет.</p> <p>2. Помещения для самостоятельной работы: <u>к. 202, 204 - читальный зал открытого доступа:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>к. 201, 203 - читальный зал иностранной литературы и интернет:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>к. 207 - информационно-библиографический отдел:</u> <u>кабинет №217:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>кабинет №219:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры</p>	<p>420064, Республика Татарстан, г. Казань, Оренбургский тракт, 138, корп. А, 2 этаж.</p> <p>420012, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Бутлерова, д. 49, Учебно-лабораторный корпус, 2 этаж.</p>
--	--	---

Заведующий кафедрой


(подпись)

Э.И. Богданов

(ФИО)