

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Матвеев Роман Сталинович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 05.07.2023 09:32:15  
Уникальный программный ключ:  
a1fced18b7ed974d9aac7ca022a0bd4130c0e7f8

**Государственное автономное учреждение Чувашской Республики  
дополнительного профессионального образования  
«Институт усовершенствования врачей»  
Министерства здравоохранения Чувашской Республики  
(ГАУ ДПО «Институт усовершенствования врачей» Минздрава Чувашии)**

**Кафедра акушерства и гинекологии с курсом дерматовенерологии**

**УТВЕРЖДАЮ**

Ректор ГАУ ДПО «Институт  
усовершенствования врачей»  
Минздрава Чувашии

Р.С. Матвеев

« 05 » 20 23 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
«ГЕНЕТИКА»**

*Специальность – 31.08.01 Акушерство и гинекология*

*Квалификация выпускников – Врач – акушер-гинеколог*

*Программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре*

Основопологающим документом при составлении рабочей программы дисциплины является Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (приказ Минобрнауки России от 09.01.2023 г. № 6).

**СОСТАВИТЕЛИ:**

Охотина Т.Н. к.м.н., доцент

Демиденко Г.М., к.м.н, доцент

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры акушерства и гинекологии с курсом дерматовенерологии, протокол № 8 от «24» мая 2023 г.

Одобрено на заседании Учебно-методического совета ГАУ ДПО «Институт усовершенствования врачей» Минздрава Чувашии, протокол №2 от «30»мая 2023 г.

## Оглавление

1.Цели и задачи дисциплины .....	4
2.Место дисциплины в учебном процессе.....	4
3.Планируемые результаты обучения .....	4
4.Объем дисциплины и виды учебной работы.....	8
5.Учебно-тематический план дисциплины.....	8
6.Краткое содержание дисциплины (модуля) .....	9
7.Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения учебной дисциплины.....	11
7.1.Оценочные средства для текущего контроля успеваемости. ....	11
7.2. Оценочные средства для промежуточного контроля успеваемости.....	11
7.3.Критерии оценивания по дисциплине .....	12
8.Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины .....	12
8.1.Основная литература. ....	12
8.2.Дополнительная литература.....	13
8.3.Электронные ресурсы.....	14
8.4. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины.....	14
9. Методические рекомендации обучающимся по выполнению самостоятельной работы. ...	15
10.Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю).....	16

## Рабочая программа дисциплины

### Генетика

#### 1.Цели и задачи дисциплины

##### Цели и задачи дисциплины

**Цель освоения дисциплины**-освоения дисциплины: формирование у ординаторов профессиональных компетенций клинического мышления для диагностики наследственной патологии, выработка способности и готовности самостоятельно предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных состояний и заболеваний, возможностей генетики в лечении бесплодия, профилактики заболеваний, как влияющих на репродуктивную функцию, так и ухудшающих качество жизни в целом.

##### Задачи освоения дисциплины:

- умение определять этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования;
- определить план обследования больного с подозрением на наследственное заболевание, с наследственной и врожденной патологией;
- умение провести первичное обследование больного с наследственной и врожденной патологией;
- выявить лиц для направления на консультацию к врачу генетику;
- освоение клинических особенностей наследственной патологии;
- овладения клинико-генетическими методами, направленными на выявление индивидов с повышенным риском развития распространенных наследственных заболеваний,

#### 2.Место дисциплины в учебном процессе.

Дисциплина «Генетика» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология.

#### 3.Планируемые результаты обучения

В результате освоения дисциплины «Генетика» у ординатора должны быть сформированы знания, умения, навыки, характеризующие этапы формирования компетенций и обеспечивающие достижение планируемых результатов освоения программы ординатуры:

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)
<b>ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов</b>	
ОПК-4.1. Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с заболеваниями и (или) состояниями.	<b>Знать:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- общие вопросы организации медицинской помощи населению;</li><li>– врачебную тактику при подозрении на наследственное заболевание;</li><li>– общие принципы и законы наследственности;</li><li>– современные методы диагностики в медицинской генетике;</li><li>– показания для направления к врачу-генетику;</li><li>– основы проведения клинико-генеалогического метода для назначения молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования.</li></ul> <b>уметь:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>– поставить предварительный диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных</li></ul>

	<p>заболеваний;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований;</li> </ul> <p><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– методами обследования пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– алгоритмом постановки клинического диагноза;</li> <li>– способом осмотра пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– интерпретацией результатов дополнительных методов исследования;</li> <li>– способностью выявить симптомы наследственного заболевания.</li> </ul>
<p>ОПК-4.2. Направляет пациентов с заболеваниями и (или) состояниями на лабораторные и инструментальные обследования.</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- современные методы лабораторной и инструментальной, диагностики заболеваний и (или) состояний в перинатологии;</li> <li>- симптомы и синдромы осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате диагностических процедур у пациентов при заболеваниях и (или) в акушерстве и гинекологии;</li> <li>- показания и противопоказания к назначению различных методов лабораторной и инструментальной, диагностики заболеваний и (или) состояний в акушерстве и гинекологии;</li> </ul> <p><b>.уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять медицинские показания для направления пациентов с заболеваниями и (или) состояниями в акушерстве и гинекологии на лабораторные и инструментальные обследования;</li> <li>- определить перечень необходимых лабораторных и инструментальных исследований, информативных для установления диагноза;</li> <li>- составить план лабораторного и инструментального обследования;</li> </ul> <p><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– выбором метода генетического обследования мужского и женского бесплодия;</li> <li>– выбором метода пренатальной генетической диагностики;</li> <li>– навыками анализа комплекса клинико-инструментальных данных для принятия решений по изменению терапевтической тактики.</li> </ul>
<p><b>ОПК-5. Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность</b></p>	
<p>ОПК-5.1 Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– методы лечения при наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваниях;</li> <li>– принципы лечения, схемы назначения лекарственной терапии и немедикаментозного лечения;</li> </ul>

	<p><b>уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– формировать план лечения и маршрутизацию с учетом характера заболеваний;</li> <li>– определять показания для применения фармакологических препаратов при оказании в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li>– выполнять основные лечебные мероприятия при наиболее часто встречающихся наследственных заболеваниях и болезнях с наследственной предрасположенностью;</li> <li>– назначать адекватное лечение пациентам с наследственной патологией в соответствии с выставленным диагнозом;</li> </ul> <p><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– навыками назначения лекарственной терапии и немедикаментозного лечения пациентам с заболеваниями и (или) состояниями в акушерстве и гинекологии;</li> <li>– навыками оказания медицинской помощи при наследственных заболеваниях;</li> <li>– навыками врачебных вмешательств при лечении пациентов с заболеваниями и (или) состояниями в акушерстве и гинекологии.</li> </ul>
<p>ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– возможные осложнения от проводимого лечения;</li> <li>– способы применения, побочные действия лекарственных препаратов и их взаимодействие с другими препаратами;</li> <li>– особенности ведения беременности при привычном невынашивании генетической природы;</li> <li>– алгоритм оценки безопасности и эффективности лекарственной терапии и немедикаментозного лечения;</li> </ul> <p><b>уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– рассчитать дозу лекарственного препарата;</li> <li>– оценить риски проводимого лечения;</li> <li>– контролировать безопасности и эффективности лекарственной терапии и немедикаментозного лечения;</li> </ul> <p><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– навыками оценки динамики клинической симптоматики и данных лабораторно-инструментальных обследований с учетом проводимой терапии;</li> <li>– методами оценки эффективности и безопасности проводимого лечения.</li> </ul>
<p>ПК-1.7. Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме.</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей);</li> <li>– методика физикального обследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);</li> </ul>



	<ul style="list-style-type: none"> <li>– клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания;</li> <li>– правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации;</li> <li>– принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> </ul> <p><b>уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– распознавать состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме;</li> <li>– оказывать медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания));</li> <li>– применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме;</li> <li>– выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации;</li> </ul> <p><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи;</li> <li>– распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и/или дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме;</li> <li>– оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания));</li> <li>– применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</li> </ul>
--	---

#### 4. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 36 часов, 1 зачетная единица.

Распределение часов по видам учебной работы представлено в таблице 1.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Кон. раб.):	18		18		
В том числе:					
Лекционное занятие (Л)	2		2		
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	16		16		
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	18		18		
В том числе:					
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)			3		
<b>Общая трудоемкость час</b>	<b>36</b>		<b>36</b>		
<b>зач. ед.</b>	<b>1</b>		<b>1</b>		

#### 5. Учебно-тематический план дисциплины

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контроля	Код индикатора	
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	К			СР
<b>1.</b>	<b>Раздел 1. Организация работы медико-генетической помощи в Российской Федерации.</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	1			<b>1</b>	Реферативная работа	ОПК-4, ОПК-5
1.1.	Тема 1. Организация работы медико-генетической помощи в Российской Федерации.	2	1	1			1		
<b>2.</b>	<b>Раздел 2. Методы исследования человеческого генома и заболеваний, связанных с ним.</b>	<b>10</b>	5	1	4		<b>5</b>	Реферативная работа	ОПК-4
2.1.	Тема 2. Диагностика генетических заболеваний.	2	1	1			1		
2.2.	Тема 3. Лабораторные методы диагностики генетических и наследственных заболеваний в практике акушера – гинеколога и репродуктолога	4	2		2		2		



2.3.	Тема 4. Инструментальные методы диагностики генетических и наследственных заболеваний в практике акушера – гинеколога и репродуктолога	4	2		2		2		
3.	<b>Раздел 3.Медико-генетическое консультирование. Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена.</b>	4	2		2		2	Реферативная работа	ОПК-4, ОПК-5
3.1	Тема 5. Медико-генетическое консультирование.	4	2		2		2		
4.	<b>Раздел 4.Репродуктивная генетика.</b>	8	4		4		4	Реферативная работа	ОПК-4, ОПК-5
4.1.	Тема 6. Репродуктивная генетика: причины преждевременного истощения яичников, нарушения оогенеза, сперматогенеза и др.	4	2		2		2		
4.2.	Тема 7. Генетика и ВРТ. Предимплантационная диагностика.	4	2		2		2		
5.	<b>Раздел 5.Пренатальная генетическая диагностика.</b>	12	6		6		6	Реферативная работа	ОПК-4, ОПК-5
5.1.	Тема 8. Пренатальная генетическая диагностика: Рождение здорового ребенка.	12	6		6		6		
	<b>Итого:</b>	<b>36</b>	<b>18</b>	<b>2</b>	<b>16</b>		<b>18</b>		

### 6.Краткое содержание дисциплины (модуля)

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин, тем	Краткое содержание
1.	<b>Раздел 1.Организация работы медико-генетической помощи в Российской Федерации.</b>	
1.1.	Тема 1. Организация работы медико-генетической помощи в Российской Федерации.	Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Место в системе здравоохранения. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Оснащение. Объем лабораторно-диагностической работы. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию.

		Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни. Генетические регистры. Экономическая эффективность медико-генетической службы.
<b>2.</b>	<b>Раздел 2. Методы исследования человеческого генома и заболеваний, связанных с ним.</b>	
2.1.	Тема 2. Диагностика генетических заболеваний.	Цитогенетические методы диагностики.
2.2.	Тема 3. Лабораторные методы диагностики генетических и наследственных заболеваний в практике акушера – гинеколога и репродуктолога.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
2.3.	Тема 4. Инструментальные методы диагностики генетических и наследственных заболеваний в практике акушера – гинеколога и репродуктолога.	УЗИ, хорионбиопсия, кордоцентез. Показания. Техника. Интерпритация результатов.
<b>3.</b>	<b>Раздел 3. Медико-генетическое консультирование. Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена.</b>	
3.1	Тема 5. Медико-генетическое консультирование.	Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена.
<b>4.</b>	<b>Раздел 4. Репродуктивная генетика.</b>	
4.1.	Тема 6. Репродуктивная генетика: причины преждевременного истощения яичников, нарушения оогенеза, сперматогенеза и др.	Преждевременное истощение яичников, нарушения оогенеза, сперматогенеза и др.
4.2.	Тема 7. Генетика и ВРТ. Предимплантационная диагностика.	Оценка и классификация зигот, дальнейшее их культивирование в средах дробления. Оценка и классификация эмбрионов для переноса в полость матки. Критерии отбора и классификация эмбрионов для переноса в полость матки и замораживания.
<b>5.</b>	<b>Раздел 5. Пренатальная генетическая диагностика.</b>	
5.1.	Тема 8. Пренатальная генетическая диагностика: Рождение здорового ребенка	Пренатальная генетическая диагностика: Рождение здорового ребенка. Ранняя диагностика и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями.

## **7. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения учебной дисциплины.**

Формы и виды контроля знаний обучающихся, предусмотренные по данной дисциплине:

- текущий контроль проводится по итогам освоения каждой темы из раздела учебно-тематического плана в виде защиты реферата по 2-м темам.
- промежуточный контроль (аттестация) проводится по завершении дисциплины в форме зачета. Проводится собеседование по контрольным вопросам.

### **7.1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости.**

#### **Примерные темы рефератов:**

1. Болезнь Марфана.
2. Аутосомно-доминантные болезни нервной системы.
3. Моторно-сенсорные полинейропатии.
4. Боковой амиотрофический склероз.
5. . Наследственные факоматозы.
6. Муковисцидоз.
7. Проксимальная спинальная амиотрофия.
8. Наследственные болезни обмена.
9. Ганглиозидозы и сфинголипидозы.
10. Мукополисахаридозы.
11. Аденогенитальный синдром.
12. Гепатолентикулярная дегенерация.
13. Фосфатдиабет.
14. . Гемофилия А и В.
15. Миодистрофия Дюшенна/Беккера.
16. Отцовский или голландрический тип наследования.
17. Синдром Мартина-Белл.
18. Митохондриальная дистрофия.
19. Хорея Гентингтона.
20. Миодистрофия Ландузи-Дежерина.
21. Роль генов детоксикации в формировании наследственной предрасположенности. Фармакогенетика.
22. Генетические основы канцерогенеза.
23. Врожденные пороки развития.
24. Скрининговые программы как профилактика врожденной и наследственной патологии.
25. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.
26. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.
27. Геномная дактилоскопия.

### **7.2. Оценочные средства для промежуточного контроля успеваемости.**

1. Теоретические основы генетики, законы наследования и материальная база генома.
2. Кариотипирование: норма и патология.
3. Основы медико-генетического консультирования – риски, прогнозы.
4. Генетика оогенеза и сперматогенеза.
5. Пренатальная генетическая диагностика.
6. Значимые часто встречающиеся генетические мутации, синдромы, заболевания.
7. Риски рождения больного ребенка при различных вариантах наследования.
8. Организация работы медико-генетической консультации.
9. Организация пренатальной диагностики для выявления врожденной генетической и хромосомной патологии.
10. Новые технологии в медицинской генетике в сфере репродуктивной медицины.

### 7.3.Критерии оценивания по дисциплине

#### Критерии текущего контроля знаний

Оценка	Описание
<b>«Отлично»</b>	Выполнены все требования к написанию и защите реферата: проблема обозначена и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.
<b>«Хорошо»</b>	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.
<b>«Удовлетворительно»</b>	Имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.
<b>«Неудовлетворительно»</b>	Тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы

#### Критерии промежуточного контроля знаний

Оценка	Описание
<b>«Зачтено»</b>	Выставляется ординатору, показавшему знание учебного материала необходимого для дальнейшего изучения дисциплины, может привести примеры, доказывающие базовые теоретические положения изученной темы.
<b>«Не зачтено»</b>	Выставляется ординатору, показавшему значительные пробелы в знаниях учебного материала.

Оценка "зачтено" означает успешное освоение дисциплины.

### 8.Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

#### 8.1.Основная литература.

№	Название
1.	Акуленко Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко, Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - Текст: электронный // URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html</a> .
2.	Акушерство: национальное руководство : [краткое издание] / Айламазян Э. К. [и др.] ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во акушеров-гинекологов ; под ред. Э. К. Айламазяна [и др.]. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 608 с. - (Национальные руководства).
3.	Гинекология: национальное руководство / Ассоциация медицинских обществ по качеству, Российское общество акушеров-гинекологов; ред. Г. М. Савельева [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 1008 с.: ил. - (Национальные руководства).
4.	Гинекология: учебник / ред.: Г. М. Савельева, В. Г. Бреусенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 432 с.

5.	Кошечкин В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики: руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019 - 110 с.
6.	Михайлова С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - Москва: Литтерра, 2017. - 368 с. - (Серия "Практические руководства") - Текст: электронный //URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html</a> .
7.	Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - Текст: электронный // URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html</a> .
8.	Руденская Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - Текст: электронный // URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html</a> .
9.	Хайтов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: национальное руководство / Р. М. Хайтов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 280 с. - (Национальное руководство)

## 8.2. Дополнительная литература

№	Название
1.	Адамян Л. В. Генетические аспекты гинекологических заболеваний: руководство для врачей / Л. В. Адамян, В. А. Спицын, Е. Н. Андреева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 192 с.
2.	Акуленко Л. В. Медицинская генетика: учебник / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; ред.: О. О. Янушевич, С. Д. Арутюнов. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 207 с.
3.	Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 582, [10] с.
4.	Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство: В 2-х т. Т. 1 / М. Л. Алексеева, С. Л. Арсенин [и др.] ; гл. ред.: В. В. Долгов, В. В. Миншиков ; Ассоц. мед. обществ по качеству. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 928 с. - (Национальные руководства).
5.	Краснов М. В. Эпидемиология и этнотерриториальные особенности наследственных болезней у детей Чувашской Республики: монография / М. В. Краснов, В. М. Краснов. - М. : Издательский дом "Новый учебник", 2009. - 216 с.
6.	Медицинская генетика : учебное пособие для студентов мед. вузов / Л. В. Акуленко, Е. А. Богомазов [и др.] ; Министерство образования и науки Российской Федерации. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.
7.	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие : [для медицинских вузов] / Л. В. Акуленко и др.] ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 398, [2] с.
8.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред.: Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 935 с. - (Национальные руководства).

9.	Наследственные болезни у детей Чувашской Республики. Эпидемиология и этнотерриториальные особенности : сборник научных трудов / Министерство образования и науки Российской Федерации, Федеральное агентство по образованию, Федеральное государственное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Чувашский государственный университет имени И. Н. Ульянова", Чувашское региональное отделение "Союз педиатров России". - Чебоксары: Издательство Чувашского университета, 2009. - 174 с.
10.	Кишкун А. А. Руководство по лабораторным методам диагностики: руководство / А. А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 760 с.
11.	Шамов И. А. Биомедицинская этика / Шамов И. А. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 286 с. - Текст: электронный // URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429761.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429761.html</a> .

### 8.3. Электронные ресурсы

№	Перечень
1.	Medlinks.ru»: медицинский сервер. - URL: <a href="http://www.medlinks.ru">http://www.medlinks.ru</a>
2.	Единое окно доступа к образовательным ресурсам. - URL : <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>
3.	Информационные ресурсы ФИПС: Патентные и непатентные. полнотекстовые базы данных. - URL: <a href="http://www1.fips.ru">http://www1.fips.ru</a>
4.	Консультант врача: Электронная медицинская библиотека. - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>
5.	КонсультантПлюс: справочно-правовая система
6.	eLIBRARY.RU : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2000. - URL: <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a> (дата обращения: 25.11.2020). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.
7.	Национальная электронная библиотека. - URL: <a href="http://xn--90ax2c.xn--plai/">http://xn--90ax2c.xn--plai/</a> . – Текст электронный.
8.	Руконт: национальный цифровой ресурс. - URL : <a href="http://rucont.ru/">http://rucont.ru/</a>
9.	Федеральная электронная медицинская библиотека. - URL: <a href="http://feml.scsml.rssi.ru/feml/">http://feml.scsml.rssi.ru/feml/</a>
10.	Электронный библиотечный абонемент ЦНМБ Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова. - URL : <a href="http://www.emll.ru/">http://www.emll.ru/</a>
11.	PubMed (National Library of Medicine - NLM): Национальный центр биотехнологической информации [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/</a>
12.	Журнал анатомии и гистопатологии: Ежеквартальный научный журнал. – URL: <a href="https://anatomy.elpub.ru/jour">https://anatomy.elpub.ru/jour</a>
13.	Проблемы репродукции: научно-практический журнал.-: <a href="https://www.mediasphera.ru/issues/problemy-reproduktsii/2020/6-2/">https://www.mediasphera.ru/issues/problemy-reproduktsii/2020/6-2/</a>
14.	Генетика: научный журнал. – URL: <a href="https://www.elibrary.ru/contents.asp?titleid=7761">https://www.elibrary.ru/contents.asp?titleid=7761</a>
15.	Медицинская генетика: научно-практический журнал. – URL: <a href="https://www.medgen-journal.ru/jour">https://www.medgen-journal.ru/jour</a>

### 8.4. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

Институт располагает помещениями, которые представляют собой учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Помещения укомплектованы специализированной

мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие рабочим программам дисциплин (модулей). Минимально необходимый для реализации программы ординатуры перечень материально-технического и учебно-методического обеспечения включает в себя, в том числе помещения для симуляционного обучения, оборудованные фантомной и симуляционной техникой, имитирующей медицинские манипуляции и вмешательства, в количестве, позволяющем обучающимся осваивать трудовые действия и формировать необходимые навыки для выполнения трудовых функций, предусмотренных профессиональным стандартом, индивидуально.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде Института.

Электронная информационно-образовательная среда, включающая электронно-библиотечные системы (электронную библиотеку), в том числе библиотечный фонд Федеральной электронной медицинской библиотеки, обеспечивает одновременный доступ к системе не менее 25% обучающихся по программе ординатуры.

Библиотечный фонд Института укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочих программах дисциплин (модулей) и программах практик, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину (модуль), проходящих соответствующую практическую подготовку.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определен в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

## **9. Методические рекомендации обучающимся по выполнению самостоятельной работы.**

### ***Формы самостоятельной работы обучающихся***

Самостоятельная работа определяется спецификой дисциплины и методикой ее преподавания, временем, предусмотренным учебным планом, а также степенью обучения, на которой изучается дисциплина.

Для самостоятельной подготовки можно рекомендовать следующие источники: конспекты лекций и/или практических и лабораторных занятий, учебную литературу соответствующего профиля.

Преподаватель в начале чтения курса информирует обучающихся о формах, видах и содержании самостоятельной работы, разъясняет требования, предъявляемые к результатам самостоятельной работы, а также формы и методы контроля и критерии оценки.

Формы самостоятельных работ обучающихся, предусмотренные дисциплиной:

- 1) освоение содержания лекционного материала, доработка конспекта;
- 2) подготовка к практическим и лабораторным занятиям, в том числе к активным формам проведения занятий (дискуссии; творческой работе в режиме мини-групп, практикумам, тренингам, «круглым столам» и др.);
- 3) самостоятельное изучение отдельных тем и вопросов;
- 4) подготовка и защита реферата;
- 5) конструирование учебного занятия, подготовка и проведение мини-лекционных и практических занятий;



б) подготовка к итоговому зачету.

### **Методические указания обучающимся по выполнению самостоятельной работы.**

По каждой теме курса предусмотрена самостоятельная работа – доработка конспекта, самостоятельное изучение дополнительной литературы, составление конспекта. Темы, вынесенные на самостоятельное изучение, необходимо законспектировать. В конспекте кратко излагается основная сущность учебного материала, приводятся необходимые обоснования, табличные данные, схемы, эскизы, расчеты и т.п. Конспект целесообразно составлять целиком на тему. При этом имеется возможность всегда дополнять составленный конспект вырезками и выписками из журналов, газет, статей, новых учебников, брошюр по обмену опытом, данных из Интернета и других источников. Таким образом, конспект становится сборником необходимых материалов, куда обучающийся вносит всё новое, что он изучил, узнал. Такие конспекты представляют, большую ценность при подготовке к занятиям.

Основные этапы самостоятельного изучения учебных вопросов:

1. Первичное ознакомление с материалом изучаемой темы по тексту учебника, дополнительной литературе.
2. Выделение главного в изучаемом материале, составление обычных кратких записей.
3. Подбор к данному тексту опорных сигналов в виде отдельных слов, определённых знаков, графиков, рисунков.
4. Продумывание схематического способа кодирования знаний, использование различного шрифта и т.д.
5. Составление опорного конспекта.

### **10. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)**

Процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) осуществляется 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.

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю).

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю) осуществляется в ходе контактной работы с преподавателем в рамках аудиторных занятий.

Текущий контроль успеваемости в виде устного или письменного опроса.

Устный и письменный опрос – наиболее распространенный метод контроля знаний обучающихся.

Устный опрос может проводиться в начале учебного занятия, в таком случае он служит не только целям контроля, но и готовит обучающихся к усвоению нового материала, позволяет увязать изученный материал с тем, с которым они будут знакомиться на этом же или последующих учебных занятиях.

Опрос может быть фронтальный, индивидуальный и комбинированный. Фронтальный опрос проводится в форме беседы преподавателя с группой, с целью вовлечения в активную умственную работу всех обучающихся группы.

Вопросы должны иметь преимущественно поисковый характер, чтобы побуждать обучающихся к самостоятельной мыслительной деятельности.

Индивидуальный опрос предполагает обстоятельные, связные ответы обучающихся на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу и служит важным учебным средством развития речи, памяти, критического и системного мышления обучающихся.

Заключительная часть устного опроса – подробный анализ ответов обучающихся.

Устный опрос как метод контроля знаний, умений и навыков требует больших затрат времени, кроме того, по одному и тому же вопросу нельзя проверить всех обучающихся. Поэтому в целях рационального использования учебного времени может быть проведен комбинированный, уплотненный опрос, сочетая устный опрос с письменным.

Письменный опрос проводится по тематике прошедших занятий. В ходе выполнения заданий обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, владений, сформированности компетенции дать развернутые ответы на поставленные в задании открытые вопросы и (или) ответить на вопросы закрытого типа в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала.

Вопросы для устного и письменного опроса сопровождаются тщательным всесторонним продумыванием содержания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, поиском путей активизации деятельности всех обучающихся группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

Результаты работы обучающихся фиксируются в ходе проведения учебных занятий (активность, полнота ответов, способность поддерживать дискуссию, профессиональный язык и др.).

Текущий контроль успеваемости в виде подготовки презентации.

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*

- 1) Титульный слайд (соответствует титульному листу работы);
- 2) Цели и задачи работы;
- 3) Общая часть;
- 4) Защищаемые положения ;
- 5) Основная часть;
- 6) Выводы;
- 7) 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 беглого 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.

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю).

Промежуточная аттестация в форме зачета осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в рамках аудиторных занятий, как правило, на последнем практическом (семинарском) занятии.