

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Александрович

Должность: Проректор по последипломному образованию и региональному

развитию здравоохранения

Дата подписания: 17.01.2025 10:06:42

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246aba9b1115cd9213c

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ**  
**УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ**  
**МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»**  
**МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Утверждаю  
Проректор ФГБОУ ВО ДонГМУ  
Минздрава России по  
последипломному образованию и  
региональному развитию  
здравоохранения  
профессор А.Э. Багрий

« 29 » ноября 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**Б1.В.ОД3 ПЕРИНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА**  
профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации  
в ординатуре по специальности  
**31.08.30 Генетика**

Донецк 2024

## Разработчики программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1	Статинова Елена Анатольевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики
2	Коценко Юлия Игоревна	к.м.н, доцент	Доцент кафедры неврологии и медицинской генетики

Рабочая программа дисциплины «Перинатальная диагностика» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики «18» ноября 2024 г., протокол № 3.1

Зав. кафедрой неврологии  
и медицинской генетики  
д.м.н., профессор

(подпись)

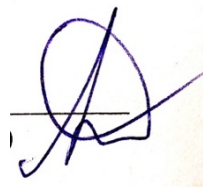


Е.А. Статинова

Рабочая программа дисциплины «Перинатальная диагностика» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 2

Председатель методической комиссии  
ФНМФО, д.м.н., профессор

(подпись)



А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Перинатальная диагностика» одобрена Советом ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 3

Председатель Ученого совета ФНМФО

(подпись)



Я.С.Валигун

## 1. Пояснительная записка.

Рабочая программа учебной дисциплины является нормативным документом, регламентирующим цели, ожидаемые результаты, содержание, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки обучающихся. Документ разработан на основании федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика (квалификация: врач-генетик).

## 2. Цель и задачи учебной дисциплины.

**Цель:** подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности, способного осуществлять охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями в сфере здравоохранения, в условиях специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.

### Задачи:

- формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний в области перинатальной диагностики;
- подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин;
- формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов и обеспечивающих решение профессиональных задач в процессе осуществления всех видов профессиональной деятельности;
- обеспечение ранней диагностики внутриутробной патологии и оптимальной тактики ведения беременности;
- при подтверждении наличия у ребенка генетического заболевания с неблагоприятным прогнозом для жизни и здоровья, предоставление родителям исчерпывающей информации о степени риска рождения больного ребенка;
- определение прогноза здоровья будущих детей

## 3. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Перинатальная диагностика» входит в вариативную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

## 4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
<b>Общий объем дисциплины</b>	36/1,0 з.е.
Аудиторная работа	24
Лекций	
Семинарских занятий	6
Практических занятий	18
Самостоятельная работа обучающихся	12

## 5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Категория компетенции	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
<i>Профессиональные компетенции (ПК)</i>		
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» в профилактической деятельности:	ПК-1. Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	<p>ПК-1.1. Знать: ПК-1.1.1. Стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией, методику сбора информации о состоянии здоровья, течении беременности и родов у матери ребенка, анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка, тератогенные периоды</p> <p>ПК-1.2. Уметь: ПК-1.2.1. Собрать анамнез, провести опрос ребенка, его родственников, составить генеалогическое дерево, проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию и синдромологический анализ</p> <p>ПК-1.3. Владеть: ПК-1.3.1. Получения информации о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременностей и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка, методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева</p>
	ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	<p>ПК-2.1. Знать: ПК-2.1.1. Этиологию, патогенез и семиотику наследственной и врожденной патологии, показания для направления на консультацию к генетику, проведения лабораторных и инструментальных методов диагностики при наследственной и врожденной патологии, подтверждающих цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований</p> <p>ПК-2.2. Уметь: ПК-2.2.1. Выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): врожденные пороки развития органов и систем; наследственные болезни</p> <p>ПК-2.3. Владеть: ПК-2.3.1. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей, синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию, назначения лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии</p>
	ПК-7. Готовность к оказанию медико-генетической помощи	<p>ПК-7.1. Знать: ПК-7.1.1. Методы профилактики возникновения и прогрессирования заболеваний неонатального и</p>

		<p>младенческого периодов; принципы проведения программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания</p> <p>ПК-7.2. Уметь:  ПК-7.2.1. Проводить просветительную работу, направленную на сохранение здоровья новорожденных и недоношенных детей; организовать проведение программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, контролировать их выполнение</p> <p>ПК-7.3. Владеть:  ПК-7.3.1. Навыками просветительской работы по сохранению здоровья новорожденных и недоношенных детей; организации, проведения и контроля выполнения программ неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания</p>
--	--	--

### В результате освоения дисциплины обучающийся должен

#### **Знать:**

- стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией, методику сбора информации о состоянии здоровья, течении беременности и родов у матери ребенка, анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка, тератогенные периоды;
- этиологию, патогенез и семиотику наследственной и врожденной патологии, показания для направления на консультацию к генетику, проведения лабораторных и инструментальных методов диагностики при наследственной и врожденной патологии, подтверждающих цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований;
- методы профилактики возникновения и прогрессирования заболеваний неонатального и младенческого периодов; принципы проведения программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания.

#### **Уметь:**

- собрать анамнез, провести опрос ребенка, его родственников, составить генеалогическое дерево;
- проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную, врожденную патологию;
- проводить синдромологический анализ;
- выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): врожденные пороки развития органов и систем; наследственные болезни;
- проводить просветительную работу, направленную на сохранение здоровья новорожденных и недоношенных детей;
- организовать проведение программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, контролировать их выполнение.

#### **Владеть:**

- получения информации о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка, методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева

- методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей, синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- методами назначения лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии;
- навыками просветительской работы по сохранению здоровья новорожденных и недоношенных детей; организации, проведения и контроля выполнения программ неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания;
- методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей;
- выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии;
- навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.

### **ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, УМЕНИЙ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА:**

- Сбор информации о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, осмотра и имеющихся медицинских документов.
- Провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников.
- Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
- Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
- Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
- Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Определять показания для направления на консультацию к врачам других специальностей.
- Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).
- Оценивать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней.
- Оформлять медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования.
- Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
- Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

## 6. Рабочая программа учебной дисциплины

### 6.1. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Индекс раздела/№ п/п	Наименование раздела (модуля) дисциплины	Всего часов	В том числе				Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего и рубежного контроля успеваемости
			Лекции	Семинарские занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа			
<b>Б1.В.ОД3</b>	<b>Перинатальная диагностика</b>	<b>36</b>		<b>6</b>	<b>18</b>	<b>12</b>	<b>ПК-1,2,7</b>	<b>СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
<b>Раздел 1</b>	<b>Перинатальная диагностика (2 год)</b>	<b>36</b>		<b>6</b>	<b>18</b>	<b>12</b>	<b>ПК-1,2,7</b>	<b>СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
1.1	Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней. Роль инвазивных (кордоцентез, амниоцентез, биопсия ворсин хориона) и неинвазивных (УЗИ, МРТ, неинвазивный пренатальный тест) методов диагностики. Перинатальный консилиум. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Роль программ неонатального скрининга в диагностике наследственных заболеваний.	9		1	5	3			
1.2	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Основные показания для проведения хромосомного анализа.	9		1	5	3			
1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями. Моногенные формы наследственных болезней	9		2	4	3			
1.4	Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические методы диагностики.	9		2	4	3			

	Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.							
	<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>9</b>		<b>9</b>		<b>ПК-1,2,7</b>		<b>Зачет с оценкой</b>
	<b>ВСЕГО:</b>	<b>72</b>		<b>12</b>	<b>36</b>	<b>24</b>		

**В данной таблице использованы следующие сокращения:**

<b>ПЛ</b>	проблемная лекция	<b>Пр.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)
<b>КПЗ</b>	клиническое практическое занятие	<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач
<b>СЗ</b>	семинарское занятие	<b>Кл.С</b>	анализ клинических случаев
<b>СР</b>	самостоятельная работа обучающихся	<b>Т</b>	тестирование



## **7. Рекомендуемые образовательные технологии.**

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- семинарское занятие;
- клиническое практическое занятие;
- анализ клинических случаев;
- самостоятельная работа обучающихся.

## **8. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация).**

### **8.1. Виды аттестации:**

*текущий контроль учебной деятельности обучающихся* осуществляется в форме решения *тестовых заданий, ситуационных задач, контроля освоения практических навыков.*

*промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (зачёт с оценкой)* проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

*Промежуточная аттестация проводится в два этапа:*

- комплексный тестовый контроль знаний;
- практически-ориентированный этап, включающий собеседование, по вопросам результатов курации пациента, решению предложенных ситуационных задач, актуальным вопросам профильной специальности.

### **8.2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины.**

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утверждённой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### **8.3. Критерии оценки работы ординатора на семинарских и практических занятиях (освоения практических навыков и умений).**

Оценивание каждого вида учебной деятельности ординаторов осуществляется стандартизовано в соответствии с принятой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### **8.4. Образцы оценочных средств для текущего контроля успеваемости.**

#### **Пример тестовых заданий**

КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»

- А. 45,X;
- Б. 46,XX,9p+;
- В.\* 46,XX,5p-;
- 4) 45,X/46,XX.

КОРДОЦЕНТЕЗ ПРОВОДЯТ В СРОКИ ГЕСТАЦИИ

- А. 5-8 нед;
- Б. 9-11 нед;
- В. 16-18 нед;
- Г. \* 20-22 нед.

## Образцы ситуационных заданий

1. Врожденный сахарный диабет обусловлен аутосомно-рецессивным геном d с пенетрантностью 90% у женщин и 70% у мужчин.

### Вопросы:

1. Какая вероятность рождения здоровых и больных детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями этого гена.
2. Какой тип наследования?

### Эталоны ответов:

1. Вероятность появления потомков dd в браке Dd×Dd равна 1/4 (25%).
2. Аутосомно-рецессивный тип.

2. Ген GSTP1 картирован на 11 хромосоме. Транзиция аденина на гуанин в 313 положении 5-ого экзона гена (A313G) приводит к замене изолейцина на валин в 105 положении пептида (Ile105Val). Данная замена является функциональной, так как характеризуется появлением изоформ GSTP1, обладающих различными термостабильными свойствами. Полиморфизм гена GSTP1 исследован методом ПДРФ-анализа. Для этого после амплификации ПЦР-продукты подверглись гидролизу рестриктазой BstMAI.

### Вопросы:

1. Какие генотипы индивидов по схеме: аллель A – 176 п.н., аллель a – 91 п.н.+85 п.н.?
2. Какая произошла замена?
3. К какому типу мутации относится данная замена?

### Эталоны ответов:

1. Последовательность нуклеотидов данного участка у здорового индивида ACGTCTAGACTATGA, у пациента – ACGTCAAGACTATGA.
2. Произошла мутация замены нуклеотидов – тимин в положении 6 заменен на аденин.
3. Данная мутация относится к трансверсиям.

## 9. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

### 9.1. Тематический план практических и семинарских занятий 2-й год обучения

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
<b>1</b>	<b>Перинатальная диагностика (2 год)</b>	<b>6</b>	<b>18</b>
1.1	Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней. Роль инвазивных (кордоцентез, амниоцентез, биопсия ворсин хориона) и неинвазивных (УЗИ, МРТ, неинвазивный пренатальный тест) методов диагностики. Перинатальный консилиум. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Роль программ неонатального скрининга в диагностике наследственных заболеваний.	1	5
1.2	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Основные показания для проведения хромосомного анализа.	1	5

1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями. Моногенные формы наследственных болезней	2	4
1.4	Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические методы диагностики. Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	2	4
<b>Всего:</b>		<b>6</b>	<b>18</b>

## 9.2. Тематический план самостоятельной работы обучающихся 2-й год обучения

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
<b>1</b>	<b>Перинатальная диагностика (2 год)</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>12</b>
1.1	Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней. Роль инвазивных (кордоцентез, амниоцентез, биопсия ворсин хориона) и неинвазивных (УЗИ, МРТ, неинвазивный пренатальный тест) методов диагностики. Перинатальный консилиум. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Роль программ неонатального скрининга в диагностике наследственных заболеваний.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.2	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Основные показания для проведения хромосомного анализа.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями. Моногенные формы наследственных болезней	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.4	Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические методы диагностики. Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>Всего:</b>			<b>12</b>

### 9.3. Методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания по дисциплине «Перинатальная диагностика» для обучения ординаторов по специальности 31.08.30 Генетика, / ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. – Донецк : [б. и.], 2025. – Текст : электронный // Информационно-образовательная среда ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России: [сайт]. – URL : <https://distance.dnmu.ru> – (дата обращения: 20.05.2025). – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей.

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

#### Основная литература:

1. 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, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. – Текст : электронный // ая версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.

2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. – Текст : электронный// ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.

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> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

#### Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.

2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа. Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.

3. 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> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
4. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-8141-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481417.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
5. Илькович, М. М. Интерстициальные и орфанные заболевания легких / под ред. М. М. Ильковича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 560 с. – (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-3889-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438893.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
6. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
7. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Кисилева. - Электрон. текст. дан. (1 файл : 1961 КБ). - Санкт-Петербург : Лань, 2019 ; Москва ; Краснодар. - 176 с. : ил. - (Учебники для вузов. Специальная литература). – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.
8. Медицинская генетика в стоматологии : учебник / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-6895-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
9. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
10. Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы : учебник / В. В. Русановский, К. В. Воробьев, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - 1 файл (73591 КБ). - Москва : РУСАЙНС, 2024. - 372 с. – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Полный текст учебного пособия доступен в электронном читальном зале. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.
11. Орфанные заболевания в практике невролога : учебное пособие / О. С. Евтушенко, С. К. Евтушенко, Л. Ф. Евтушенко, Д. А. Филимонов ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО ; Факультет интернатуры и последипломного образования. - Донецк : Индиго, 2020. - 96 с. – Текст : непосредственный.
12. Степанова, М. Г. Биология с основами генетики и паразитологии : учебное пособие : для самостоятельной подготовки к практическим занятиям студентов медицинского вуза / М. Г. Степанова, Л. С. Мехова, Г. А. Мехова ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. - Перераб. и доп. - Донецк : ДОННМУ, 2020. - 413 с. – Текст : непосредственный.
13. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 1/ сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 84 с. – Текст : непосредственный.
14. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 3 / сост. А. Г.

Муштафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 80 с. – Текст : непосредственный.

15. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтерра, 2014. - 672 с. - ISBN 978-5-4235-0136-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

#### **Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:**

1. Электронный каталог WEB–ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLibrary <http://elibrary.ru>
4. Информационно–образовательная среда ДонГМУ <https://dspo.dnmu.ru>

#### **Законодательные и нормативно-правовые документы:**

- Конституция Российской Федерации;
- Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136);
- Номенклатура медицинских организаций, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2013 № 529н (зарегистрировано в Минюсте России 13.09.2013, регистрационный № 29950);
- Перечень специальностей высшего образования – подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.09.2013 № 1061 (зарегистрировано в Минюсте России 14.10.2013, регистрационный № 30163);
- Порядок проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 (зарегистрировано в Минюсте России 11.04.2016, регистрационный № 41754);
- Порядок разработки примерных основных образовательных программ, проведения их экспертизы и ведения реестра примерных основных образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 28.05.2014 № 594 (зарегистрировано в Минюсте России 29.07.2014, регистрационный № 33335);
- Номенклатура должностей медицинских работников и фармацевтических работников, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.12.2012 № 1183н (зарегистрировано в Минюсте России 18.03.2013, регистрационный № 27723);
- Квалификационные требования к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки», утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2.05.2023 № 206н (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438);

- Положение о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования, утвержденное приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.11.2015 № 1383 (зарегистрировано в Минюсте России 1.06.2023 № 73677);
- ФГОС ВО – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072 (зарегистрировано в Минюсте России 16.09.2013, регистрационный № 29967);
- Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н (зарегистрировано в Минюсте России 08.04.2019, регистрационный № 54301);
- Квалификационная характеристика «Врач-генетик» (Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих; Раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения», Должности специалистов с высшим медицинским и фармацевтическим образованием. Утвержден Приказом Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 г. № 541н г. Москва (ред. от 09.04.2018 №214н));
- Порядок применения организациями, осуществляющими образовательную деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 23.08.2017 № 816 (зарегистрировано в Минюсте России 18.09.2017, регистрационный № 48226);
- Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н (зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022, регистрационный № 69251);
- Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;
- Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

#### **11. Материально-техническое обеспечение дисциплины:**

- учебные аудитории для занятий лекционного типа;
- учебные аудитории для занятий семинарского типа;
- учебные аудитории для текущего контроля и промежуточной аттестации: компьютерный класс;
- помещение для самостоятельной работы обучающихся;
- центр практической подготовки;
- ноутбуки, компьютеры, роутеры, принтеры, сканер, тематические стенды, диски с учебными материалами, типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований, доски, столы, стулья, кушетки;
- доступ к сети «Интернет», Wi-Fi обеспечение доступа в электронную информационно-образовательную среду (ЭИОС) и электронно-библиотечную систему (ЭБС) ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.