Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Калинин Р.Е.
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.08.2026 11:59:00
Уникальный программный ключ:
40e1d729392b27c8c3c5e4145020da90ba799b43

Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

УТВЕРЖДЕНО
учёным советом
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
(протокол от 19.05.2026 N 10)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика

ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММА ОРДИНАТУРЫ

по специальности 31.08.30 Генетика

Разработчики: кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность в Университете
Якубовский Григорий Иосифович	к.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
Ларькина Юлия Юрьевна		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Рецензенты:

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность, организация
Баковецкая Ольга Викторовна	д.б.н., профессор	Заведующий кафедрой биологии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
Короткова Наталья Васильевна	д.м.н., доцент	Доцент кафедры биологической химии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Одобрено учебно-методической комиссией по программам ординатуры и аспирантуры
(протокол от 08.04.2026 N 9)

Одобрено учебно-методическим советом
(протокол от 23.04.2026 N 6)

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине «Генетика»

Рабочая программа ординатуры по дисциплине устанавливает следующие универсальные компетенции (далее – УК):

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенций выпускника	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям		
		Знания	Умения	Навыки
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.з1 Профессиональные источники информации, методики сбора, статистической обработки информации. УК-1.з2 Методику использования системного подхода при исследовании достижений в сфере медицины и фармации.	УК-1.у1 Осуществлять сравнительный анализ и дифференциально-диагностический поиск на основе данных обследования и профессиональных информационных источников. УК-1.у2 Уметь критически и систематически анализировать, а также определять возможности и методы использования достижений в сфере медицины и фармации в профессиональной деятельности.	УК-1.н1 Обладать навыками оценивания и методами использования полученной информации в профессиональной сфере. УК-1.н2 Способность формулировать научно обоснованные гипотезы, создавать теоретические модели явлений и процессов, применять методологию научного познания в профессиональной деятельности. УК-1.н3 Обладает приемами системного анализа достижений в сфере медицины и фармации для их использования в профессиональной деятельности.
Командная работа и лидерство	УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению	УК-3.з1 Методы управления работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала. УК-3.з2 Основы конфликтологии и социопсихологии.	УК-3.у1 Осуществлять контроль за работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, урегулировать конфликты внутри коллектива, стимулировать и оценивать вклад каждого участника команды в достижение общих целей. УК-3.у2 Создавать стратегии для командной деятельности. УК-3.у3 Проявлять лидерские качества при руководстве командным взаимодействием для достижения поставленных целей.	УК-3.н1 Организация процесса и контроля работы коллектива.
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.з1 Этические и деонтологические аспекты современной медицины. УК-4.з2 Нормы социокультурного взаимодействия.	УК-4.у1 Отбирать и применять стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками. УК-4.у2 Поддерживать профессиональные связи с представителями различных этнических групп, религий и культур. УК-4.у3 Вести документацию и деловую переписку, учитывая особенности стилистики официальных и	УК-4.н1 Навыки профессионального взаимодействия с учетом социокультурных особенностей коллег и пациентов, их этнических, конфессиональных и культурных отличий. УК-4.н2 Организация

			неофициальных писем, а также социокультурные различия в оформлении корреспонденции.	документооборота и ведение деловой переписки с коллегами и представителями разных групп населения.
Самоорганизация и саморазвитие (в том числе здоровьесбережение)	УК-5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории	УК-5.з1 Основные характеристики, методы и способы собственного профессионального и личностного развития, задачи изменения карьерной траектории. УК-5.з2 Здоровьесберегающие технологии. УК-5.з3 Пути достижения более высоких уровней профессионального и личного развития.	УК-5.у1 Намечать ближние и стратегические цели собственного профессионального и личностного развития; осознанно выбирать направление собственного профессионального и личностного развития и минимизировать возможные риски при изменении карьерной траектории. УК-5.у2 Осуществлять личностный выбор в различных нестандартных профессиональных и морально-ценностных ситуациях, оценивать последствия принятого решения и нести за него ответственность перед собой и обществом.	УК-5.н1 Владение методами объективной оценки собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории. УК-5.н2 Демонстрирует владение системой приемов и технологий целеполагания, целереализации и оценки результатов деятельности по решению нестандартных профессиональных задач, полностью аргументируя выбор предлагаемого варианта решения. УК-5.н3 Планирование собственной профессиональной деятельности и саморазвития, изучение дополнительных образовательных программ.

Рабочая программа ординатуры по дисциплине устанавливает следующие общепрофессиональные компетенции (далее – ОПК):

Медицинская деятельность	ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	ОПК-4.з1 Нормативные правовые акты, регулирующие медицинское обследование пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, включая порядки оказания медицинской помощи. ОПК-4.з2 Клинические рекомендации, применяемые при оказании медицинской помощи в части диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-4.з3 Актуальная Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем. ОПК-4.з4 Международная классификация функционирования,	ОПК-4.у1 Собирать жалобы, анамнез заболевания, жизни и семейный анамнез пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у2 Анализировать и интерпретировать сведения, полученные от пациентов или их законных представителей, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у3 Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов при диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-4.у4 Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма пациентов при установлении и (или) уточнении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у5 Проводить физикальный осмотр пациентов	ОПК-4.н1 Владение навыками проведения медицинского обследования пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.н2 Владение навыками медицинского обследования женщин в период беременности с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания плода.

		ограничений жизнедеятельности и здоровья. ОПК-4.з5 Анатомо-физиологические особенности взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, а также основы эмбриологии и тератологии. ОПК-4.з6 Этиология, патогенез, молекулярные механизмы, патоморфология, клинические проявления, классификация, диагностика, дифференциальная диагностика, особенности течения, исходы и принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возраста пациента. ОПК-4.з7 Основы генетики человека, включая типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний, виды мутационных изменений генома и их классификацию. ОПК-4.з8 Терминологию, применяемую при описании микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. ОПК-4.з9 Принципы проведения генеалогического анализа и установления типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.з10 Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии при диагностике врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-4.з11 Методику сбора анамнеза заболевания, жизни и семейного анамнеза пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.з12 Методику проведения осмотра и обследования пациентов при диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания.	с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у6 Использовать медицинские изделия при проведении медицинского осмотра пациентов в целях диагностики врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у7 Выявлять у пациентов признаки врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их с применением терминологии врожденных аномалий и пороков развития. ОПК-4.у8 Интерпретировать и анализировать результаты физикального осмотра пациентов, включая пальпацию, перкуссию и аускультацию, при установлении и (или) уточнении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у9 Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и определения типа его наследования. ОПК-4.у10 Применять алгоритмы постановки предварительного, клинического и заключительного диагноза. ОПК-4.у11 Формировать план лабораторных и инструментальных исследований пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у12 Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований, включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования, а также инструментальных исследований, включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную и магнитно-резонансную томографию, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у13 Направлять пациентов на лабораторные, включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические, и инструментальные исследования для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у14 Интерпретировать и анализировать	

		ОПК-4.з13 Лабораторные методы диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические и биохимические исследования, а также медицинские показания к их назначению. ОПК-4.з14 Методики подготовки пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям, проводимым для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.з15 Медицинские показания и противопоказания к применению инструментальных методов обследования пациентов при диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. ОПК-4.з16 Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований при установлении и (или) уточнении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.з17 Алгоритмы постановки предварительного, клинического и заключительного диагноза. ОПК-4.з18 Правила формулировки диагноза.	результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов при установлении и (или) уточнении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у15 Обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у16 Направлять пациентов на консультации к врачам-специалистам в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у17 Направлять пациентов для получения специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний. ОПК-4.у18 Анализировать и интерпретировать результаты медицинского осмотра пациентов врачами-специалистами при установлении и (или) уточнении диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-4.у19 Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-4.у20 Устанавливать диагноз врожденного и (или) наследственного заболевания.	
	ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ОПК-5.з1 Нормативные правовые акты, регулирующие проведение патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з2 Клинические рекомендации, применяемые при оказании медицинской помощи в части патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з3 Современные подходы к	ОПК-5.у1 Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины. ОПК-5.у2 Назначать лекарственные препараты, включая орфанные, медицинские изделия и лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у3 Осуществлять наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающими патогенетическое лечение.	ОПК-5.н1 Владение навыками назначения, проведения, контроля эффективности и безопасности патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

		диагностике и лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з4 Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, а также медицинские показания и противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з5 Медицинские показания и противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая применение орфанных лекарственных препаратов, трансплантацию костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантацию внутренних органов, в том числе печени, почки и легких. ОПК-5.з6 Принципы использования медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з7 Механизмы действия лекарственных препаратов, включая орфанные препараты, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и противопоказания к их назначению, возможные осложнения, побочные действия и нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з8 Методики подготовки пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям, необходимым для назначения и мониторинга патогенетического лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-5.з9 Методы профилактики и	ОПК-5.у4 Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, включая орфанные, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у5 Назначать немедикаментозное лечение, включая физиотерапевтическое лечение и лечебную физкультуру, пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у6 Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения, включая физиотерапию и лечебную физкультуру, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у7 Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у8 Назначать лабораторные и инструментальные исследования для контроля эффективности и безопасности патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у9 Анализировать и интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, выполняемых для контроля эффективности и безопасности патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у10 Направлять пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения. ОПК-5.у11 Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.у12 Предупреждать или устранять осложнения, побочные действия и нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие при применении лекарственных препаратов, включая орфанные, медицинских изделий, лечебного питания и немедикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными	

		устранения осложнений лечения, побочных действий и нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникающих при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з10 Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-5.з11 Неотложные состояния, обусловленные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и порядок оказания медицинской помощи при них.	заболеваниями.	
	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	ОПК-6.з1 Принципы генеалогического анализа, правила и условные обозначения для графического изображения родословной, а также типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-6.з2 Принципы расчета риска повторного возникновения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. ОПК-6.з3 Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, а также медицинские показания и противопоказания к их применению. ОПК-6.з4 Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, включая скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания, преимплантационный	ОПК-6.у1 Определять медицинские показания к проведению пренатальной и (или) преимплантационной диагностики врожденного и (или) наследственного заболевания. ОПК-6.у2 Проводить генеалогический анализ и определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. ОПК-6.у3 Применять методы прогнозирования 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 риска повторения заболевания в семье. ОПК-6.у4 Оценивать прогноз 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. ОПК-6.у5 Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, включая скрининг	ОПК-6.н1 Владение навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, а также их родственников. ОПК-6.н2 Владение навыками проведения медико-генетического консультирования женщин в период беременности.

		скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, консультирование членов семей пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. ОПК-6.з5 Основы клинической психологии. ОПК-6.з6 Принципы медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.	беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семей пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. ОПК-6.у6 Разъяснять пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах сведения о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с данным заболеванием, методах лечения и профилактики, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику. ОПК-6.у7 Использовать методы психологической помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам их семей, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах при принятии решения об использовании методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, и при формировании репродуктивного поведения. ОПК-6.у8 Оказывать психологическую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам их семей, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения об использовании методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, и формирования репродуктивного поведения. ОПК-6.у9 Применять принципы медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования. ОПК-6.у10 Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей	

			патогенных мутаций в генах, включая проведение пренатальной и (или) преимплантационной диагностики.	
	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	ОПК-7.з1 Нормативные правовые акты, регулирующие порядок проведения медицинских экспертиз и выдачи листков нетрудоспособности. ОПК-7.з2 Медицинские показания и порядок направления пациентов со стойким нарушением функций органов и систем органов, обусловленным врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. ОПК-7.з3 Признаки временной нетрудоспособности, включая необходимость ухода за больными членами семьи, а также признаки стойкого нарушения функций органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-7.з4 Требования к оформлению медицинской документации для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу. ОПК-7.з5 Порядок оформления медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы.	ОПК-7.у1 Определять признаки временной нетрудоспособности, включая необходимость ухода за больными членами семьи, а также признаки стойкого нарушения функций органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-7.у2 Проводить экспертизу временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и оформлять листки нетрудоспособности. ОПК-7.у3 Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу. ОПК-7.у4 Подготавливать и оформлять медицинскую документацию, необходимую для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу. ОПК-7.у5 Направлять пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.	ОПК-7.н1 Владение навыками проведения медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их документального оформления. ОПК-7.н2 Владение навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.
	ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу	ОПК-8.з1 Порядок организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения. ОПК-8.з2 Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая реализацию индивидуальной программы реабилитации или абилитации	ОПК-8.у1 Разрабатывать план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая реализацию индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.у2 Определять медицинские показания и противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе	ОПК-8.н1 Владение навыками проведения и контроля эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая реализацию индивидуальных программ реабилитации или абилитации

		инвалидов. ОПК-8.з3 Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при выполнении индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.з4 Медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, включая реализацию индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. ОПК-8.з5 Механизмы воздействия реабилитационных мероприятий на организм пациента с врожденным и (или) наследственным заболеванием. ОПК-8.з6 Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.з7 Способы профилактики и устранения осложнений, побочных действий и нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникающих в результате мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.у3 Определять медицинские показания и противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, включая реализацию индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.у4 Направлять пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ОПК-8.у5 Оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	инвалидов.

	ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	ОПК-9.з1 Принципы реализации скрининговых программ, направленных на раннее выявление врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-9.з2 Медицинские показания к проведению лабораторных и инструментальных исследований у пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, включая скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. ОПК-9.з3 Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов, членов их семей и медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-9.з4 Нормативные правовые акты, регулирующие порядок проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-9.з5 Медицинские показания к проведению диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-9.з6 Периодичность диспансерных приемов, осмотров и консультаций. ОПК-9.з7 Продолжительность диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-9.з8 Перечень врачей-	ОПК-9.у1 Составлять план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения. ОПК-9.у2 Назначать и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями и стандартами медицинской помощи. ОПК-9.у3 Организовывать скрининг врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, обследование членов семей пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. ОПК-9.у4 Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований у пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, включая скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, обследование членов семей пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. ОПК-9.у5 Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов, членов их семей и медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-9.у6 Формировать списки лиц, подлежащих диспансерному наблюдению в отчетном году, с распределением по кварталам. ОПК-9.у7 Информировать лиц, подлежащих	ОПК-9.н1 Владение навыками проведения и контроля эффективности санитарно-просветительной работы по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ОПК-9.н2 Владение навыками проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

		специалистов, участвующих в диспансерном наблюдении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-9.з9 Нормативное правовое регулирование, подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи.	диспансерному наблюдению в текущем году, или их законных представителей о необходимости явки для прохождения диспансерного наблюдения. ОПК-9.у8 Определять наличие медицинских показаний для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ОПК-9.у9 Вносить сведения о диспансерном наблюдении пациента с врожденным и (или) наследственным заболеванием в медицинскую документацию. ОПК-9.у10 Анализировать результаты диспансерного наблюдения на основании сведений, содержащихся в контрольных картах.	
	ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	ОПК-10.з1 Должностные обязанности медицинских работников. ОПК-10.з2 Основные методы проведения анализа медицинско-статистической информации. ОПК-10.з3 Правила внутреннего трудового распорядка, а также требования по противопожарной безопасности, охране труда и технике безопасности. ОПК-10.з4 Регламент оформления медицинской документации, включая электронные формы.	ОПК-10.у1 Разрабатывать и систематически обновлять план собственной профессиональной деятельности, а также подготавливать подробные отчеты о выполнении запланированных задач и мероприятий, с учетом требований нормативных документов и стандартов медицинской практики. ОПК-10.у2 Вести медицинскую документацию в соответствии с установленными нормативами и требованиями, обеспечивая ее полноту, достоверность и своевременность, включая использование электронных систем для оформления, хранения и передачи медицинской информации, а также соблюдать требования по защите персональных данных. ОПК-10.у3 Организовывать эффективную работу медицинского персонала, распределять обязанности и задачи, а также осуществлять постоянный контроль за выполнением должностных обязанностей, обеспечивая соблюдение стандартов качества медицинской помощи, нормативных требований и правил внутреннего распорядка. ОПК-10.у4 При необходимости проводить инструктаж и контроль качества выполнения профессиональных функций сотрудников.	ОПК-10.н1 Обладать глубокими знаниями и практическими навыками в области применения медико-статистических методов для точного расчета и анализа медицинской информации, включая использование соответствующих статистических инструментов, программных комплексов и методов интерпретации результатов для обеспечения объективности и достоверности аналитических данных. ОПК-10.н2 Эффективно использовать информационные системы, программное обеспечение и сети «Интернет» в профессиональной деятельности, обеспечивая своевременный доступ к актуальной медицинской информации, обмен данными с коллегами и организациями, а также соблюдение требований по информационной безопасности и конфиденциальности медицинской информации. ОПК-10.н3 Вести медицинскую документацию в полном соответствии с установленными

				нормативами, стандартами и внутренними требованиями организации, обеспечивая точность, полноту, своевременность и защищенность медицинских записей, а также использование современных информационных технологий для автоматизации процессов документооборота. ОПК-10.н4 Строго соблюдать внутренние правила трудового распорядка, а также требования противопожарной безопасности, охраны труда и техники безопасности, обеспечивая безопасные условия труда, профилактику несчастных случаев и поддержание высокого уровня профессиональной ответственности и дисциплины среди сотрудников.
	ОПК-11. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах	ОПК-11.з1 Методику систематического и всестороннего сбора жалоб и анамнеза у пациентов для выявления основных симптомов, факторов риска и особенностей заболевания. ОПК-11.з2 Состояния и клинические признаки, требующие немедленного оказания экстренной и неотложной медицинской помощи, такие как острый инфаркт миокарда, инсульт, тяжелые травмы, анафилактический шок, затрудненное дыхание и другие жизнеугрожающие ситуации. ОПК-11.з3 Основные принципы организации работы службы скорой медицинской помощи, включая организацию маршрутизации вызовов, координацию действий бригад, эффективное использование транспортных средств и оборудования, а также взаимодействие с медицинскими учреждениями. ОПК-11.з4 Методику выполнения	ОПК-11.у1 Выявлять клинические признаки состояний, угрожающих жизни пациента (остановка сердца, дыхательная недостаточность, тяжелые травмы, аллергические реакции, острые нарушения мозгового кровообращения и другие критические состояния). ОПК-11.у2 Уметь быстро и правильно применять протоколы неотложной помощи, организовывать мероприятия по стабилизации состояния пациента, обеспечивая его безопасность и подготовку к дальнейшему транспортированию и лечению. ОПК-11.у3 Выполнять реанимационные мероприятия, включающие сердечно-легочную реанимацию (СРР), автоматическую наружную дефибрилляцию (АНД), а также другие неотложные вмешательства при остановке сердца, дыхательной недостаточности и иных критических состояниях. ОПК-11.у4 Уметь быстро реагировать в экстренных ситуациях, следовать установленным алгоритмам действий, обеспечивать эффективное проведение мероприятий для восстановления жизненно важных функций организма и минимизации вероятности осложнений.	ОПК-11.н1 Обладает развитыми навыками комплексной оценки состояния пациентов, требующих срочного медицинского вмешательства, включая проведение быстрого и точного клинического осмотра, сбор анамнеза, анализ объективных данных, а также использование дополнительных методов диагностики при необходимости. ОПК-11.н2 Навыки оказания квалифицированной неотложной и экстренной медицинской помощи в различных ситуациях, включая острую сердечную недостаточность, дыхательную недостаточность, травмы, острые состояния нервной системы, аллергические реакции и другие критические состояния. ОПК-11.н3 Навык командной работы и взаимодействия с командой скорой помощи и другими

		реанимационных мероприятий (техники сердечно-легочной реанимации (СРР), автоматической наружной дефибрилляции (АНД), а также другие неотложные вмешательства при асфиксии, остановке сердца, дыхательной недостаточности и иные критические состояния).	ОПК-11.у5 Применять лекарственные препараты и медицинские изделия в условиях неотложной медицинской помощи, включая подготовку и введение лекарственных средств, использование медицинских устройств и средств индивидуальной защиты. ОПК-11.у6 Уметь выбирать необходимые препараты и изделия в соответствии с протоколами и стандартами оказания неотложной помощи, учитывать особенности состояния пациента, дозировку и способ введения, обеспечивая безопасность и эффективность терапии в условиях экстренных ситуаций.	специалистами.

Рабочая программа ординатуры по дисциплине устанавливает следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

Наименование категории (группы) компетенций	**Код и наименование компетенций выпускника**	**Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям**		
		Знания	**Умения**	**Навыки**
Оказание медицинской помощи пациентам	ПК-1. Способен осуществлять медицинское обследование пациентов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	ПК-1.з1 Нормативные правовые акты, регламентирующие медицинское обследование пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, включая порядки оказания медицинской помощи. ПК-1.з2 Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части диагностики врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з3 Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем. ПК-1.з4 Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья. ПК-1.з5 Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. ПК-1.з6 Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и	ПК-1.у1 Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у2 Интерпретация и анализ информации, полученной от пациентов (их законных представителей), в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у3 Выявление клинических симптомов и синдромов у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у4 Оценка анатомо-функционального состояния органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у5 Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у6 Применение медицинских изделий при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у7 Оценка наличия у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и	ПК-1.н1 Проведение медицинского обследования пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.н2 Проведение медицинского обследования женщин во время беременности с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания плода.

		исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. ПК-1.з7 Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. ПК-1.з8 Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. ПК-1.з9 Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з10 Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии при проведении диагностики в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з11 Методика сбора анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з12 Методика осмотров и обследований пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з13 Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению. ПК-1.з14 Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза	описание их, с применением терминологии описания врожденных аномалий и пороков развития. ПК-1.у8 Интерпретация и анализ результатов физикального осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у9 Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. ПК-1.у10 Использование алгоритмов установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. ПК-1.у11 Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у12 Обоснование и планирование объема лабораторных исследований (включая биохимические, 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. ПК-1.у13 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. ПК-1.у14 Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у15 Обоснование необходимости направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам.	

		врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з15 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. ПК-1.з16 Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.з17 Алгоритмы установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. ПК-1.з18 Правила формулирования диагноза.	ПК-1.у16 Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам. ПК-1.у17 Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний. ПК-1.у18 Интерпретация и анализ результатов медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-1.у19 Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-1.у20 Установление диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	
	ПК-2. Способен назначать пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями патогенетическое лечение, а также осуществлять контроль его эффективности и безопасности.	ПК-2.з1 Нормативные правовые акты, регламентирующие патогенетическое лечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з2 Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з3 Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з4 Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	ПК-2.у1 Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины. ПК-2.у2 Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у3 Наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение. ПК-2.у4 Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у5 Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебная физкультура) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у6 Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического,	ПК-2.н1. Назначение, проведение, контроль эффективности и безопасности патогенетического лечения пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

		ПК-2.з5 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). ПК-2.з6 Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з7 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. ПК-2.з8 Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з9 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. ПК-2.з10 Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с	лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у7 Обоснование и планирование объема лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у8 Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у9 Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у10 Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения. ПК-2.у11 Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.у12 Предотвращение или устранение 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.	

		врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-2.з11 Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них.		
	ПК-3. Способен осуществлять медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, их родственников, а также пациентов из групп риска, выявленных в ходе скрининга.	ПК-3.з1 Принципы генеалогического анализа, правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-3.з2 Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. ПК-3.з3 Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. ПК-3.з4 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; членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания; здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. ПК-3.з5 Основы клинической психологии. ПК-3.з6 Принципы медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.	ПК-3.у1 Определение медицинских показаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. ПК-3.у2 Проведение генеалогического анализа, определение типа наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. ПК-3.у3 Использование методов оценки 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 риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. ПК-3.у4 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. ПК-3.у5 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-3.у6 Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных	ПК-3.н1. Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, а также их родственников. Пк-3.н2. Проведение медико-генетического консультирования женщин во время беременности.

			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. ПК-3.у7 Использование методов 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. ПК-3.у8 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 принятии решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. ПК-3.у9 Применение принципов медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования. ПК-3.у10 Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику.	
	ПК-4. Способен осуществлять медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и	ПК-4.з1 Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз и выдачи листков нетрудоспособности.	ПК-4.у1 Определение признаков временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и	ПК-4.н1. Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или)

	(или) наследственными заболеваниями.	ПК-4.з2 Медицинские показания и порядок направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. ПК-4.з3 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. ПК-4.з4 Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-4.з5 Порядок оформления медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для осуществления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы.	систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-4.у2 Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности. ПК-4.у3 Определение медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. ПК-4.у4 Подготовка и оформление необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-4.у5 Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.	наследственными заболеваниями, и их документальное оформление. ПК-4.н2. Направление пациентов, с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности для прохождения медико-социальной экспертизы.
	ПК-5. Способен осуществлять медицинскую реабилитацию пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов, а также контролировать ее эффективность и безопасность.	ПК-5.з1 Порядок организации медицинской реабилитации и порядок организации санаторно-курортного лечения. ПК-5.з2 Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ПК-5.з3 Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы	ПК-5.у1 Разработка плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ПК-5.у2 Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ПК-5.у3 Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения	ПК-5.н1. Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов.

		реабилитации или абилитации инвалидов. ПК-5.з4 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. ПК-5.з5 Механизм воздействия реабилитационных мероприятий на организм пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-5.з6 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. ПК-5.з7 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.	и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. ПК-5.у4 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. ПК-5.у5 Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
	ПК-6. Способен реализовывать мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний и осуществлять контроль их эффективности.	ПК-6.з1 Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-6.з2 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	ПК-6.у1 Составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. ПК-6.у2 Назначение и осуществление контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания	ПК-6.н1. Проведение и контроль эффективности санитарно-просветительной работы по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-6.н2. Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с врожденных и (или) наследственными заболеваниями.

		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. ПК-6.з3 Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-6.з4 Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-6.з5 Медицинские показания для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-6.з6 Периодичность диспансерных приемов (осмотров, консультаций). ПК-6.з7 Длительность диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-6.з8 Перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-6.з9 Нормативное правовое регулирование, подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи.	медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. ПК-6.у3 Осуществление организации 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. ПК-6.у4 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 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. ПК-6.у5 Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. ПК-6.у6 Формирование списков лиц, подлежащих диспансерному наблюдению в отчетном году, их поквартальное распределение. ПК-6.у7 Информирование лиц, подлежащих диспансерному наблюдению в текущем году, или их законных представителей о необходимости явки в целях диспансерного наблюдения. ПК-6.у8 Определение наличия медицинских показаний для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. ПК-6.у9 Внесение сведений о диспансерном наблюдении за пациентом с врожденными и (или)	

			наследственными заболеваниями в его медицинскую документацию. ПК-6.у10 Анализ результатов проведения диспансерного наблюдения на основании сведений, содержащихся в контрольных картах.	

2. Содержание и объем дисциплины с указанием форм контроля и планируемых результатов обучения

Объём дисциплины: 29 зачетных единиц / 1044 часа

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
1 семестр	**720**	**366**		**354**		
		14	**352**			
Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики						УК-1, УК-4, УК-5
Лекция: Основы становления и организации медико-генетической службы в Российской Федерации. История генетики человека. Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина.	2	2				
Лекция: Современные молекулярно-генетические методы диагностики (NGS, ПЦР, FISH, хромосомный микроматричный анализ).	2	2				
Лекция: Генетика онкологических заболеваний: онкогены, антионкогены (гены-супрессоры) и теория канцерогенеза.	2	2				
Лекция: Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы, пренатальный скрининг.	2	2				
Лекция: Генетика фармакокинетики и фармакодинамики. Фармакогенетика и персонализированный подход к лечению.	2	2				
Лекция: Наследственные болезни обмена веществ (НБО): классификация, биохимическая диагностика и принципы терапии.	2	2				
Лекция: Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных синдромов. Дифференциальная диагностика.	2	2				
Структура и функции генетического материала. От генов к геномике и протеомике. Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм. Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Этические и правовые аспекты медико-генетического консультирования (биоэтика).	8		4	4	О, Т	
Скрининговые программы в РФ: неонатальный скрининг и пренатальный мониторинг.	8		4	4	О, Т	
Роль генетика в системе первичной медико-санитарной помощи (ПМСП).	8		4	4	О, Т	
Международные базы генетических данных (OMIM, ClinVar, HUGO) и их использование в практике.	8		4	4	О, Т	
Финансирование и лекарственное обеспечение орфанных (редких) заболеваний в России.	8		4	4	О, Т	
Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Контроль строения хроматина. Сцепление генов и кроссинговер.	8		4	4	О, Т	
Молекулярная структура ДНК и РНК: от нуклеотидов до топологии (суперспирализация).	8		4	4	О, Т	
Альтернативные типы наследования: митохондриальное (цитоплазматическое) наследование.	8		4	4	О, Т	
Пенетрантность и экспрессивность генов: причины вариабельности клинических проявлений.	8		4	4	О, Т	
Аутосомно-доминантный тип: механизмы доминантного негативного эффекта и гаплонедостаточности.	8		4	4	О, Т	
Аутосомно-рецессивный тип: особенности популяционных частот (закон Харди-Вайнберга).	8		4	4	О, Т	
Сцепленное с Х-хромосомой наследование: механизмы инактивации Х-хромосомы (тельце Барра).	8		4	4	О, Т	
Генетика групп крови (ABO, Rh) как классический пример множественного аллелизма.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Генетический груз популяций и факторы, влияющие на частоту мутаций.	8		4	4	О, Т	
Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК. Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.	8		4	4	О, Т	
Митоз и мейоз: сравнительная характеристика, значение для наследственности.	8		4	4	О, Т	
Соматические мутации и хромосомная нестабильность (синдромы «разрушенных хромосом»).	8		4	4	О, Т	
Идентификация хромосом: дифференциальное окрашивание (G-, R-, Q-бэндинг).	8		4	4	О, Т	
Вариации числа копий (CNV) и их клиническое значение.	8		4	4	О, Т	
Хромосомные перестройки: транслокации (робертсоновские и реципрокные), инверсии, дупликации.	8		4	4	О, Т	
Мозаицизм (гонадный, соматический, плацентарный): диагностические сложности.	8		4	4	О, Т	
Механизмы формирования анеуплоидий (мейотический и митотический nondisjunction).	8		4	4	О, Т	
Геномный импринтинг как исключение из хромосомной теории (синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана).	8		4	4	О, Т	
Транскрипционные факторы и энхансеры: дальние регуляторные элементы.	8		4	4	О, Т	
Альтернативный сплайсинг как источник протеомного разнообразия.	8		4	4	О, Т	
Метилирование ДНК и модификации гистонов (гистоновый код).	8		4	4	О, Т	
Некодирующие РНК (микроРНК, длинные некодирующие РНК) в регуляции экспрессии.	8		4	4	О, Т	
Эпигенетика онкологических заболеваний (онкоэпигенетика).	8		4	4	О, Т	
Эффект положения гена (position effect) и влияние хромосомного окружения.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Транспозоны (мобильные элементы) и их роль в эволюции и мутагенезе.	8		4	4	О, Т	
Технологии изучения эпигенома (ChIP-seq, Bisulfite sequencing).	8		4	4	О, Т	
Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ.	8		4	4	О, Т	
Концепция «генетической предрасположенности»: факторы риска и протективные факторы.	8		4	4	О, Т	
Модель «порогового эффекта» в мультифакториальной патологии.	8		4	4	О, Т	
GWAS (полногеномный поиск ассоциаций): дизайн, статистическая обработка (p-value, OR).	8		4	4	О, Т	
Полигенные шкалы риска (PRS) и их применение в клинической предиктивной медицине.	8		4	4	О, Т	
Роль факторов внешней среды (экология, питание, инфекции) в запуске МФЗ (сахарный диабет 2 типа, гипертония).	8		4	4	О, Т	
Эпидемиология мультифакториальных болезней: семейный риск и рецидивный риск.	8		4	4	О, Т	
Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопиии у человека. Врожденные пороки развития (ВПР). Причины развития ВПР. Тератогенное и мутагенное воздействие.	8		4	4	О, Т	
Классификация мутаций на молекулярном уровне (точковые, делеции, инсерции, динамические мутации — экспансия тринуклеотидных повторов).	8		4	4	О, Т	
Механизмы репарации ДНК и патология при дефектах репарации (пигментная ксеродерма, синдром Коккейна).	8		4	4	О, Т	
Тератогенез: критические периоды внутриутробного развития, спектр тератогенов (инфекционные, физические, химические, лекарственные).	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Генетическая гетерогенность и проблема фенокопий при врожденных пороках сердца и нервной трубки.	8		4	4	О, Т	
Медицинские показания к прерыванию беременности по генетическим основаниям и перинатальная паллиативная помощь.	8		4	4	О, Т	
Рубежный контроль по разделу 1.	8		4	4	Т	
Раздел 2. Частная патология, генетически обусловленная.						
Генетика пола и генетика развития. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SRY, AZF-зоны. Зависимы от пола признаки, нарушение формирования пола.	8		4	4	О, Т	
Механизмы инактивации Х-хромосомы (лионизация) и её клинические последствия.	8		4	4	О, Т	
Синдром Клайнфельтера (47,XXY): этиология, клиника, диагностика.	8		4	4	О, Т	
Синдром Шерешевского-Тёрнера (45,X): фенотипические проявления и кардиоваскулярные риски.	8		4	4	О, Т	
Нарушения формирования пола (НФП) с кариотипом 46,XY: частичная и полная нечувствительность к андрогенам.	8		4	4	О, Т	
Нарушения формирования пола с кариотипом 46,XX: врождённая гиперплазия коры надпочечников (вирилизирующая форма).	8		4	4	О, Т	
Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия фенилкетонурии, тирозинемии, гомоцистинурия, нарушение обмена триптофана.	8		4	4	О, Т	
Алкаптонурия (охроноз): дефект гена гомогентизат-1,2-диоксигеназы.	8		4	4	О, Т	
Нарушения обмена серосодержащих аминокислот (цистиноз, цистинурия).	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Болезнь «кленового сиропа» (разветвлённые аминокислоты): диагностика и диетотерапия.	8		4	4	О, Т	
Гиперфенилаланинемии (доброкачественные варианты) и дифференциальная диагностика с классической ФКУ.	8		4	4	О, Т	
Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия галактоземии, непереносимость лактозы, фруктозы. Гликогенозы.	8		4	4	О, Т	
Непереносимость дисахаридов (сахарозы, мальтозы): генетические варианты дефицита дисахаридаз.	8		4	4	О, Т	
Болезнь Гирке (гликогеноз I типа): клиника, гипогликемия и гепаторенальные проявления.	8		4	4	О, Т	
Гликогеноз II типа (болезнь Помпе): инфантильная и взрослая формы, ферментозаместительная терапия.	8		4	4	О, Т	
Дефицит фруктозо-1,6-бисфосфатазы: метаболический ацидоз и гипогликемия.	8		4	4	О, Т	
Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гиперхолистеринемии, семейна комбинированна гиперлипопротеинемия. Гипертриглициридемии. Болезнь «Танжер». Болезнь «рыбьих глаз».	8		4	4	О, Т	
Семейная гиперхолестеринемия: гены LDLR, APOB, PCSK9 и таргетная терапия ингибиторами PCSK9.	8		4	4	О, Т	
Болезнь Вольмана (дефицит лизосомальной кислой липазы): клиника и ферментная терапия.	8		4	4	О, Т	
Гиперлипопротеинемия I типа (дефицит липопротеинлипазы): хилезные кризы и панкреатиты.	8		4	4	О, Т	
Церебротендинозный ксантоматоз: нарушение синтеза желчных кислот и неврологическая симптоматика.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, нарушение синтеза самототропина.	8		4	4	О, Т	
Синдром резистентности к тиреоидным горморам (мутации гена TR-β).	8		4	4	О, Т	
Наследственный гипопаратиреоз: мутации PTH, CASR, GCM2.	8		4	4	О, Т	
Несахарный почечный диабет (Х-сцепленный и аутосомный): мутации рецептора V2 и аквапорина-2.	8		4	4	О, Т	
Множественная эндокринная неоплазия (МЭН 1 и 2 типов): генетические основы и скрининг.	8		4	4	О, Т	
Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Блума, атаксия-телеангиэктазии, пигментной ксеродермы, синдрома Коккейна.	8		4	4	О, Т	
Синдром Ли-Фраумени: мутации TP53 и спектр онкологических рисков.	8		4	4	О, Т	
Синдром Фанкони (нарушение межцепочечных сшивок ДНК): костномозговая недостаточность.	8		4	4	О, Т	
Атаксия-телеангиэктазия (болезнь Луи-Бар): иммунодефицит и предрасположенность к лимфомам.	8		4	4	О, Т	
Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия талассемии,сероповидно-клеточеой анемии., нарушения обмена трансферрина.	8		4	4	О, Т	
Серповидноклеточная анемия: молекулярный механизм (мутация HbS) и вазоокклюзивные кризы.	8		4	4	О, Т	
Наследственные гемолитические анемии: дефекты мембраны эритроцитов (сфероцитоз, эллиптоцитоз).	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Абеталипопротеинемия (акантоцитоз): нарушение всасывания жиров и авитаминоз Е.	8		4	4	О, Т	
Наследственный ангионевротический отёк (дефицит С1-ингибитора): генетика и терапия.	8		4	4	О, Т	
Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия мукополисахаридоза, сиалидоза, болезни Помпе, Ниманна- Пика.	8		4	4	О, Т	
Болезнь Гоше: типы, клиника, ферментозаместительная и субстрат-редуцирующая терапия.	8		4	4	О, Т	
Болезнь Краббе (глобоидная лейкодистрофия): дефицит галактоцереброзидазы.	8		4	4	О, Т	
Метахроматическая лейкодистрофия: дефицит арилсульфатазы А, нейродегенерация.	8		4	4	О, Т	
Болезнь Фабри: дефицит альфа-галактозидазы А, антионевропатии и почечная патология.	8		4	4	О, Т	
Общая характеристика заболевания с А-Д типом наследования. Синдром Марфана, Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Нуннана.	8		4	4	О, Т	ОПК-5, ОПК-6, ПК-2
Синдром Лойса-Дитца (аневризмы аорты, мутации TGFBR): дифференциальная диагностика с синдромом Марфана.	8		4	4	О, Т	
Несовершенный остеогенез: генетические типы (COL1A1, COL1A2) и терапия бисфосфонатами.	8		4	4	О, Т	
Синдром Элерса-Данлоса: классификация, сосудистые риски при сосудистом типе.	8		4	4	О, Т	
Этиология, патогнез и клиническая картина нервно- мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии (первичные миопатии). Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Врожденные непрогрессирующие миопатии.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Боковой амиотрофический склероз (БАС): генетически обусловленные формы (мутации SOD1, C9orf72).	8		4	4	О, Т	
Спинальная мышечная атрофия (СМА): роль гена SMN1 и терапия нусерсеном/онсемной.	8		4	4	О, Т	
Миотоническая дистрофия I типа (болезнь Штейнерта): феномен антиципации и экспансия CTG.	8		4	4	О, Т	
Общая характеристика заболеваний с Х-сцепленным типом наследования. Этиология, патогенез и клиническая картина гемофилии, фосфат-диабета, недостаточности глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы, болезни Фабри.	8		4	4	О, Т	
Синдром Ретта (мутации MECP2): клиника, этапы регресса, генетика (Х-сцепленное доминантное).	8		4	4	О, Т	
Болезнь Гентингтона (хорея Гентингтона): молекулярный механизм, генетическое тестирование и этические дилеммы.	8		4	4	О, Т	
Синдром ломкой Х-хромосомы (FMR1): премутации и полные мутации, ассоциация с преждевременной недостаточностью яичников.	8		4	4	О, Т	
Митохондриальные болезни: синдром MELAS (митохондриальная энцефаломиопатия, лактат-ацидоз, инсультоподобные эпизоды).	8		4	4	О, Т	
Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Этиология, патогенез и клиническая картина болезнь Кеннеди, хореи Гентингтона, атаксии Фридрейха, синдрома Мартина-Белл. Этиология, патогенез, клиническая картина митохондриальных болезней. Хромосомные синдромы и аномалии.	8		4	4	О, Т	
Генетическая диагностика и медико-генетическое консультирование при редких болезнях обмена.	8		4	4	О, Т	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Роль тандемной масс-спектрометрии в неонатальном скрининге наследственных болезней обмена.	8		4	4	О, Т	
Принципы ферментозаместительной и субстрат-редуцирующей терапии при лизосомальных болезнях накопления.	8		4	4	О, Т	
Паллиативные подходы в генетике: уход за пациентами с прогрессирующими нейродегенеративными заболеваниями.	8		4	4	О, Т	
Зачёт	8		4	4	О, Т	
2 семестр	**324**	**182**		**106**		
		14	**168**			
Раздел 3. Методы профилактики и лечения наследственных и приобретенных заболеваний.						ОПК-5, ОПК-6, ПК-2
Врождённые и (или) наследственные заболевания	7		4	3	О, Т, СЗ	
Принципы донозологической диагностики наследственных болезней (досимптомный период).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Врождённые пороки развития (ВПР) как следствие мультифакториального и моногенного наследования.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Эпидемиология наследственных болезней в Российской Федерации (региональные особенности).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Организация маршрутизации пациентов с подозрением на наследственную патологию (уровни оказания помощи).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Основы онкогенетики. наследственных заболеваний.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Принципы каскадного генетического тестирования родственников онкологических пациентов.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Скрининговые программы при наследственных раковых синдромах (ранняя диагностика).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Роль генетического консультирования в онкологии: психоэмоциональные и этические аспекты.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Профилактическая хирургия при мутациях BRCA1/2 (мастэктомия, овариэктомия).	7		4	3	О, Т, СЗ	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Фармакогенетика.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетические полиморфизмы системы HLA и риски тяжёлых кожных реакций на лекарства.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Фармакогенетическое тестирование перед назначением антикоагулянтов, антиаритмиков и иммунодепрессантов.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Интеграция фармакогенетических данных в электронные медицинские карты (клинические системы поддержки принятия решений).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Иммуногенетика.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетика системы главного комплекса гистосовместимости (HLA) и трансплантационная совместимость.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Иммуногенетические аспекты аутоиммунных заболеваний (ассоциации с HLA-гаплотипами).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Роль генов цитокинов в предрасположенности к инфекционным и воспалительным заболеваниям	7		4	3	О, Т, СЗ	
Популяционная генетика.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Закон Харди-Вайнберга: практическое применение для расчёта частот гетерозигот и мутантных аллелей.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетический груз популяций и эффект основателя (на примере изолированных популяций РФ).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетический паспорт популяции: этнические и региональные особенности мутационного спектра.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетика инфекционных болезней человека.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетическая предрасположенность к туберкулёзу: роль генов NRAMP1, HLA, рецепторов витамина D.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генетические факторы восприимчивости к вирусным гепатитам (ВГВ, ВГС) и ВИЧ-инфекции.	7		4	3	О, Т, СЗ	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Полиморфизм генов цитокинов (IL-6, TNF-α) и тяжесть течения бактериальных инфекций.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Лабораторные и инструментальные методы исследования для диагностики врождённых или приобретенных заболеваний.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Тандемная масс-спектрометрия (TMS) в неонатальном скрининге: метаболический профиль.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Оптические карты генома (OGM) как метод выявления структурных хромосомных перестроек.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Молекулярно-генетические методы экспресс-диагностики (MLPA, мультиплексная ПЦР) при неотложных состояниях.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Роль нейровизуализации (МРТ, КТ) и УЗИ-диагностики в верификации наследственных синдромов	7		4	3	О, Т, СЗ	
Современные методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	7		4	3	О, Т, СЗ	
РНК-терапия (антисмысловые олигонуклеотиды, siRNA) при наследственных болезнях (на примере СМА, болезни Гентингтона).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Редактирование генома (CRISPR/Cas9): современное состояние, достижения и этические ограничения.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) как метод лечения лизосомальных болезней накопления и первичных иммунодефицитов.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Генная терапия ex vivo с использованием вирусных векторов (лентивирусы, ретровирусы).	7		4	3	О, Т, СЗ	
3.9. Методы медикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и принципы лечебного питания	7		4	3	О, Т, СЗ	

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Методы немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и принципы лечебного питания	7		4	3	О, Т, СЗ	
Диетотерапия при болезнях аминокислотного обмена: низкобелковые продукты, медицинские смеси, аминокислотные добавки.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Диетическая коррекция при гликогенозах (частые кормления, кукурузный крахмал) и галактоземии (безлактозная диета).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Лечебная физкультура (ЛФК), эрготерапия и логопедическая помощь в реабилитации пациентов с нервно-мышечными болезнями.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Медико-генетическое консультирование	7		4	3	О, Т, СЗ	
Пренатальное медико-генетическое консультирование: оценка риска рождения ребёнка с наследственной патологией.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Постнатальное (ретроспективное) консультирование при уже родившемся больном ребёнке (планирование повторной беременности).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Особенности консультирования при неполной пенетрантности и возраст-зависимой экспрессии генов.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Профилактика наследственной патологии.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Первичная профилактика: преконцепционная подготовка супругов (фолаты, витаминизация).	7		4	3	О, Т, СЗ	
Вторичная профилактика: пренатальный скрининг и ультразвуковая диагностика ВПР.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Третичная профилактика: раннее выявление и патогенетическое лечение для предотвращения инвалидизации.	7		4	3	О, Т, СЗ	
Рубежный контроль по разделу 3	4		4		О, Т, СЗ	
Раздел 4. Оказание медицинской помощи в экстренной форме						УК-3, ОПК-3, ОПК-7

Номер и наименование раздела, темы, формы промежуточной аттестации	Всего часов	Контактная работа		Самостоятельная работа	Форма контроля*	Код формируемых компетенции
		Лекции	Практические/семинарские занятия			
Оказание медицинской помощи в экстренной форме	7		4	3	О, Т, СЗ	
Рубежный контроль по разделу 4.	4		4		О, Т, СЗ	
Экзамен	36				О, Т, СЗ	
ИТОГО	**1044**	**28**	**520**	**460**	О, Т, СЗ	
		548				

*О – устный и письменный опрос, Т – тестирование, СЗ – решение ситуационных задач

3. Учебно-методическое и информационное обеспечение

3.1. Перечень рекомендуемой литературы

Основная учебная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина ; Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html

2. Медицинская генетика : учебник / А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина и др. ; под ред. Н.П. Бочкова . М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html

Дополнительная учебная литература:

1. Акуленко Л.В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : рук. для врачей / Л.В. Акуленко, Ю.О. Козлова, И.Б. Манухин. 2-е изд., перераб. и доп. М. : Изд. группа ГЭОТАР-Медиа, 2019. 254 с.

2. Любченко Л.Н. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников : пособие для врачей / Л.Н. Любченко, Е.И. Батенева. М. : ИГ РОНЦ, 2014. 64 с.

3. Наследственные болезни / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. URL: http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html

4. Притчард, Д.Дж. Наглядная медицинская генетика / Д.Дж. Притчард, Б.Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Е.С. Ворониной. 2-е изд., перераб. и доп. М. : Изд. группа ГЭОТАР-Медиа, 2022. 301 с.

3.2. Перечень электронных ресурсов

Электронные библиотечные системы и ресурсы, профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

– Рубрикатор клинических рекомендаций: https://cr.minzdrav.gov.ru
– Методический центр аккредитации: https://fmza.ru
– ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам. Доступ неограничен (после авторизации): https://www.studentlibrary.ru
– ЭБС «Лань» в ресурсе представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент. Доступ неограничен (после авторизации): https://e.lanbook.com
– Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета. Доступ неограничен (после авторизации): https://lib.rzgmu.ru
– Справочно-информационная система «MedBaseGeotar» – ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования. Доступ с ПК Центра развития образования: https://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
– «Большая медицинская библиотека» (БМБ) В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Безвозмездный доступ предоставляется участникам проекта к ресурсам БМБ (учебникам и пособиям, интерактивным тестам и медиаконтенту): https://amedlib.ru/bolshaya-mediczinskaya-biblioteka-2/
– Официальный интернет-портал правовой информации. Открытый доступ: http://www.pravo.gov.ru
– Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность. Открытый доступ: https://femb.ru
– MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты. Открытый доступ: http://www.medlinks.ru
– Медико-биологический информационный портал. Открытый доступ: http://www.medline.ru
– DoctorSPB.ru – информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей. Открытый доступ: https://doctorspb.ru
– Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки. Открытый доступ: https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784
– БД EastView Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf. Открытый доступ: https://eivis.ru/basic/details

– Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения. Открытый доступ: http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html

4. Материально-техническое обеспечение

Реализация дисциплины (модуля) обеспечивается материально-технической базой Университета в соответствии с действующими санитарно-противоэпидемическими и противопожарными правилами и нормами.

Перечень материально-технического обеспечения включает:

– аудитории для проведения занятий лекционного типа, семинаров, групповых и индивидуальных консультаций, оснащенные мультимедийными средствами обучения, комплектами демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий;

– помещения для симуляционного обучения, оборудованные фантомной, имитационной и симуляционной техникой, типовыми наборами профессиональных моделей в количестве, позволяющем обучающимся индивидуально осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью;

– помещения для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и медицинскими изделиями, необходимыми для соответствующего медицинского профиля, а также расходными материалами в количестве, достаточном для индивидуального освоения практических навыков обучающимися;

– помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета.

Практическая подготовка обучающихся также обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности на основании договора об организации практической подготовки, типовая форма которого утверждена приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.06.2016 N 435н, и осуществляется в медицинских организациях и иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации, имеющих лицензию на медицинскую деятельность, предусматривающую выполнение работ (оказание услуг), соответствующих видам профессиональной деятельности, предусмотренных образовательной программой. Договор содержит перечень необходимых для организации практической подготовки специализированных помещений, медицинской техники (оборудования).