

**Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени  
В.Н.Городкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБУ «Ив НИИ МиД имени В.Н.Городкова Минздрава России)**

**Р А Б О Ч А Я П Р О Г Р А М М А**

**дисциплины «Медицинская генетика»  
образовательной программы высшего образования -  
программы подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре**

**Группа научных специальностей 3.1 Клиническая медицина**

**Научная специальность 3.1.4. Акушерство и гинекология**

Лекции   6  (час)

Практические занятия  30  (час)

Всего часов аудиторной работы   36   (час)

Самостоятельная работа (внеаудиторная)  36 (час)

Общая трудоемкость дисциплины  72/2 зачет  (час/зач. ед.)

## **I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА**

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральными государственными требованиями к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), условиям их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов (адъюнктов)" (утвержден Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20.10.2021 № 951)

### **1. Цели и задачи дисциплины:**

**Цель:** сформировать у обучающихся по программе аспирантуры необходимый уровень знаний, умений и навыков по вопросам медицинской генетики, необходимый для проектирования и осуществления комплексных научных исследований, направленных на решение проблем теории и практики медицины.

**Задачи профессионального образования** аспиранта по дисциплине «Медицинская генетика»

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных медицинских знаний в области медицинской генетики, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в наследственной и врожденной патологии и имеющего углубленные знания по медицинской генетике.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск на основе современных генетических методов исследования.
4. Совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации медико-генетической службы, страховой медицины.

### **2. Место дисциплины в структуре ОП:**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к разделу 1.2 «Дисциплины по выбору» образовательного компонента программы аспирантуры.

### **3. Требования к результатам освоения дисциплины:**

**В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:**

**Знать:**

- показатели здоровья населения, факторы, формирующие здоровье человека (экологические, профессиональные, природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психо-эмоциональные, генетические)
- основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья
- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов болезней, врожденные аномалии, законы генетики, ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных, врожденных и мультифакториальных заболеваний человека.

**Уметь:**

- участвовать в организации и оказании лечебно-профилактической помощи населению с учетом его социально-профессиональной и возрастно-половой структуры;
- проводить первичную и вторичную профилактику возникновения наиболее распространенных наследственных и врожденных заболеваний;
- определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников; оценить состояние пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи, провести первичное обследование систем и органов: нервной, эндокринной, иммунной, дыхательной, сердечно-сосудистой, крови и кроветворных органов, пищеварительной, мочевыделительной, репродуктивной, костно-мышечной и суставов, глаза, уха, горла, носа;
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата;
- использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики (на основе доказательной медицины), устанавливать причинно-следственные связи изменений состояния здоровья от воздействия факторов среды обитания.

#### **Владеть:**

- интерпретацией лабораторных, инструментальных методов диагностики;
- алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу;
- алгоритмом развернутого клинического диагноза;
- правильным ведением медицинской документации.

#### **Перечень практических навыков**

- навыки фенотипического анализа;
- навыки анализа наследственных синдромов;
- навыки интерпретации результатов современных диагностических генетических технологий;
- умение обосновывать принципы диагностики, лечения, реабилитации и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

**4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетную единицу, 36 академических часов.**

Общая трудоемкость		Количество часов					Форма контроля
в ЗЕ	в часах	Аудиторных			Практические занятия	Внеаудиторная самостоятельная работа	
		Всего	Лекции	Семинары			
2	72	36	6		30	36	Зачет

## **II. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛИНЫ**

**Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций**

Наименование разделов дисциплины (модулей) и тем	Всего часов на аудиторную работу	Аудиторные занятия			Внеаудиторная самостоятельная работа	Итого часов	Образовательные технологии		Формы текущего и рубежного контроля
		Лекции	Семинары	Практические занятия			традиционные	интерактивные	
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	6	-		6	7	13	РКС, С	ММГ, Р,	Т, С, РСЗ
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	6	-		6	7	13	С	ММГ	Т,С
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	8	2		6	8	16	ЛВ,С	РКС	С,РСЗ
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	8	2		6	7	15	ЛВ,С, РКС	ММГ	С, РСЗ
5. Генетика в акушерстве и гинекологии	8	2		6	7	15	ЛВ,С, РКС,	ММГ, Р	С, РСЗ
<b>ИТОГО:</b>	<b>36</b>	<b>6</b>		<b>30</b>	<b>36</b>	<b>72</b>			

**Список сокращений:** традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), метод малых групп (ММГ), разбор клинических случаев (РКС), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК), РСЗ – решение ситуационных задач, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада.

### **III. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Содержание дисциплины**

**Раздел 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод (6 часов).**

##### **Практическое занятие**

Хромосомные болезни (3 часов)

Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).

##### **Практическое занятие**

Хромосомные болезни (3 часа).

Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.

**Раздел 2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы (6 часов).**

##### **Практическое занятие Моногенные болезни (3 часа)**

Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).

##### **Практическое занятие (3 часа)**

Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.

**Раздел 3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы (8 часов).**

##### **Лекция Врожденные пороки развития (2 часа)**

**Практическое занятие (3 часа)** Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.

Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные

факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Критические периоды эмбриогенеза.

**Практическое занятие Врожденные пороки развития (3 часа).**

Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.

**Раздел 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии (8 часов)**

**Лекция** Профилактика наследственной и врожденной патологии (2 часа)

**Практическое занятие** Профилактика наследственной и врожденной патологии.

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг. (3 часа)

**Практическое занятие**

Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач. (3 часа)

**Раздел 5 Генетика в акушерстве и гинекологии. Генетика пола (8 часов)**

**Лекция (2 часа) Генетические аспекты бесплодного брака**

**Практическое занятие (6 часов) Генетика в акушерстве и гинекологии. Генетика пола Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции в супружеской паре**

- Этапы дифференцировки пола, регуляция процесса дифференцировки пола, синдромы нарушения половой дифференцировки, переопределение пола: адреногенитальный с-м, с-мы Свайера, де ля Шапель, тестикулярной феминизации.

- Генетические аспекты гинекологической патологии: первичная и вторичная аменорея, миома матки, наружный генитальный эндометриоз.

- Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции в супружеской паре: бесплодный брак, мужской фактор бесплодного брака, невынашивание беременности, осложненное течение беременности (преэклампсия, фетоплацентарная недостаточность). Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции в супружеской паре: бесплодный брак, невынашивание беременности, осложненное течение беременности. Контроль.

***Формы работы аспиранта на практических занятиях:***

- Реферирование отдельных тем клинической патологической физиологии.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Участие в изготовлении учебных пособий (таблиц, учебных пособий)
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по клиничко-лабораторно-инструментальному обследованию, анализ карты стационарного больного (карты беременной)
- Анализ данных осмотра, объективных данных, физикальных, инструментальных и лабораторных.

#### **IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ (ТЕКУЩИЙ И ПРОМЕЖУТОЧНЫЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ)**

**4.1. Текущий контроль** успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, написание и защита реферата, доклада.

**4.2. Рубежный контроль** проводится после завершения изучения каждого из разделов.

##### **4.3. Оценочные средства для текущего и рубежного контроля успеваемости**

Оценочными средствами для контроля уровня сформированности компетенций, текущего контроля и успеваемости являются тестовые задания по каждому разделу дисциплины, ситуационные задачи.

Ситуационные задачи, контрольные вопросы, варианты тестов, перечень практических умений представлены в УМК дисциплины и соответствующих методических пособиях.

Компьютерное тестирование проводится на базе компьютерных классов академии.

#### **V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

##### **5.1. Методические указания для самостоятельной работы**

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

##### **Самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:**

- Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) с использованием учебных пособий и методических разработок кафедры;

- Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом. На самостоятельное изучение вынесены следующие темы:

1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней (7 часов)
2. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы (7 часов)
3. Мутагенные и тератогенные факторы ВПР (8 часов).
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология) (7 часов).
5. Генетика в акушерстве и гинекологии. Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки. Генетические аспекты гинекологической патологии: первичная и вторичная аменорея, миома матки, наружный генитальный эндометриоз. (7 часов).

- подготовка докладов по предложенной тематике, которые заслушиваются на практическом занятии (если тема доклада и занятия совпадают);

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и конференциях;

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, учебных видеофильмов;

- работа с учебной и научной литературой

- анализ результатов осмотра, клинико-лабораторных и инструментальных данных;

- работа с тестами;

- интерпретация результатов лабораторных методов исследования;

- участие в научно-практических конференциях.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации.

Для самостоятельной работы в аудиторное и внеаудиторное время созданы и постоянно обновляются методические разработки и учебные пособия по основным темам рабочей учебной программы дисциплины (представлены в УМКД).

## 5.2. Примеры оценочных средств:

### 1. Тесты по разделу по теме «Хромосомные болезни»

#### Вариант 1. Выберите один правильный ответ

1. Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название:

- а) гиперплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) инверсии
- д) **транслокации**

2. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

- а) гаплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) **инверсии**
- д) транслокации

3. Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

нет ответа

- а) профазы
- б) **метафаза**
- в) анафаза
- г) интерфаза
- д) телофаза

4. Аутосомами называются хромосомы:

- а) представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере
- б) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга
- в) **наличие которых в кариотипе определяет пол организма**
- г) все ответы верны
- д) все ответы не верны

5. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это:

- а) кроссинговер
- б) транслокация
- в) **нерасхождение хромосом**
- г) инверсия
- д) делеция

6. Делеция это:

- а) перемещение генетического материала одной хромосомы на другую



- б) перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
- в) утрата хромосомой части генетического материала**

7. Полная моносомия это:

- а) отсутствие короткого плеча хромосомы
- б) отсутствие длинного плеча хромосомы
- в) отсутствие хромосомы**
- г) появление дополнительной хромосомы
- д) наличие двух клонов клеток

8. В норме кариотип человека имеет следующее число хромосом:

нет ответа

- а) 23
- б) 46**
- в) 47
- г) 69

9. Показанием к назначению цитогенетического исследования являются:

- а) привычное невынашивание беременности
- б) азооспермия
- в) множественные ВПР
- г) нарушение половой дифференцировки
- д) все названное**

10. Для болезни Дауна характерно:

- а) небольшой рост
- б) умственная отсталость
- в) порок сердца
- г) монголоидный разрез глаз
- д) все перечисленное**

### Задача 1

Кариологическое обследование больной Б., 25 лет, проводимое по поводу первичной аменореи, выявило наличие 45 хромосом в 100% проанализированных метафазных пластинках.

ВОПРОСЫ:

1. Как называется состояние, при котором кариотип больного содержит 45 хромосом?
2. Наличие какого синдрома можно предположить у пациентки?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
5. Какие существуют цитогенетические варианты синдрома?

### Задача 2

Фенотип новорожденного характеризуется множественными дизморфиями: микроцефалия, дефекты кожи и костной ткани на волосистой части головы, низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели, микрофтальм, гипотелоризм, запавшая переносица, широкий корень носа, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и неба, гексадактилия на верхних и нижних конечностях. На кистях своеобразное расположение пальцев с перекрытием I и V пальцами II и IV. Пальцы конусообразной формы. Имеется врожденный порок сердца – дефект

межжелудочковой перегородки. Ребенок от первой беременности, родителям по 25 лет, родословная не отягощена, оба здоровы.

**ВОПРОСЫ:**

1. Наличие какого синдрома можно предположить?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

**Задача 3**

В здоровой супружеской паре (родителям по 23 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована простая регулярная трисомия по 21 хромосоме.

**ВОПРОСЫ:**

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

**VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

**Перечень литературы:**

1. Наследственные болезни: национальное руководство /Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст : непосредственный. То же. - Текст: электронный //ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
2. Наследственные болезни: национальное руководство/ под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства"). – Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html>
3. Профилактика врожденных пороков развития у плода и новорожденного : пособие для врачей / М-во здравоохранения Рос. Федерации, Моск. обл. науч.-исслед. ин-т акушерства и гинекологии ; ред. В. И. Краснопольский. - М. : [б. и.], 2001. - 33 с. – Текст : непосредственный.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник : для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060103.65 "Педиатрия", 060105.65 "Медико-профилактическое дело" по дисциплине "Медицинская генетика" : [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. 5. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Текст : непосредственный.+ 1 эл. опт. диск (CD-ROM). То же. – 2015. - Текст: электронный //ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.htm> То же. - 2018. - Текст:

- электронный //ЭБС Консультант врача. - URL:  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.htm>
5. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. – Текст : электронный //ЭБС Консультант студента. - URL:  
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html> То же. - Текст: электронный //ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>
6. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : для студентов высших учебных заведений, обучающихся по направлению 020200 "Биология", специальности 020206 "Генетика" и смежным специальностям : [гриф] УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАРМедиа, 2010. - 830 с. - Текст : непосредственный. То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
7. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : учебное пособие для студентов медицинских вузов: атлас-справочник: [гриф] МЗ РФ/ С. И. Козлова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: Практика, 1996. - 416 с. – Текст : непосредственный. 8. Наследственные болезни : национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с., [2] л. ил.: ил. - (Национальные руководства). – Текст: непосредственный. То же. - Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>
9. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство /Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 255 с. - Текст: непосредственный. То же. - Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

**Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией:**

Научная электронная библиотека, Российский индекс научного цитирования;  
Электронная библиотека ИвГМА.

**Базы данных, архивы которых доступны по подписке:**

ЭБС Консультант студента;  
ЭБС Консультант врача;  
Scopus;  
Web of science;  
Elsevier;  
SpringerNature.

**Комплект лицензионного программного обеспечения**

Microsoft Office  
Microsoft Windows  
Консультант Плюс

**VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

1. **Кабинеты:** Лекционные аудитории (конференц. зал) – 1, комнаты для практических занятий – 1,
2. **Лаборатории:** нет
3. **Мебель:** Шкафы, столы, стулья.
4. **Тренажеры, тренажерные комплексы:** нет
5. **Медицинское оборудование:** нет
6. **Аппаратура, приборы:**
7. **Технические средства обучения** Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомагнитофон, ПК, видео- и DVD

проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, презентаций, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные и клинико-лабораторные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

***Демонстрационные материалы:***

1. Учебные фильмы:
  - «Хромосомные болезни человека»
  - «Генные синдромы»
  - «Пренатальная диагностика»
2. Слайды по теме «Наследственные и врожденные болезни человека» (№100)
3. Учебные стенды по темам:
  - «Типы наследования моногенных болезней» №1
  - «Строение хромосом и хромосомные aberrации» №1
  - «Хромосомные болезни» №1
  - «Цитогенетический метод» №1
  - «Методы пренатальной диагностики» №1
  - «Врожденные пороки и малые аномалии развития» №2
  - «Новости медицинской генетики» №1
4. В качестве средств обучения используются также ***результаты лабораторных методов исследования:***
  - фотографии метафаз (30 шт.).