

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И.ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский
Университет)**

УТВЕРЖДАЮ

Директор Департамента подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.
Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)

_____ М.В. Хорева
«05» июня 2025 г.

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Укрупненная группа специальностей:

31.00.00 Клиническая медицина

Специальность:

31.08.55 Колопроктология

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Блок «Факультативы»

ФТД.1 (108 часов, 3 з.е.)

Москва, 2025

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Клиническая генетика» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.55 Колопроктология (уровень подготовки кадров высшей квалификации) укрупненная группа специальностей 31.00.00 Клиническая медицина, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1098, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики МБФ

№	Фамилия Имя Отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	Заведующий кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	РНИМУ им. Н. И. Пирогова
2.	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	РНИМУ им. Н. И. Пирогова
3.	Стрельников Владимир Викторович	д.б.н., доцент	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ	РНИМУ им. Н. И. Пирогова
4.	Панченко Елизавета Григорьевна	-	Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	РНИМУ им. Н. И. Пирогова

Рабочая программа дисциплины (модуля) рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики МБФ.

Протокол от «5» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой

_____/В.Ю. Воинова/

Оглавление

1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)	4
2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения программы ординатуры	4
3. Содержание дисциплины (модуля)	6
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	8
5. Оценочные средства для контроля качества подготовки ординатора по дисциплине (модулю) 9	
5.1. Формы контроля, шкала и критерии оценивания результатов обучения	9
5.2. Оценочные средства (примеры заданий).....	10
6. Виды и задания для самостоятельной работы ординатора (примеры).....	12
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	12
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	14

1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель дисциплины (модуля):

Приобретение и совершенствование знаний в клинической генетике, а также умений и навыков их применения в профессиональной деятельности врача-колопроктолога.

Задачи дисциплины (модуля):

1. Приобретение и совершенствование знаний в молекулярно-генетических причинах и механизмах развития патологии человека;
2. Приобретение и совершенствование знаний клиничко-генетических характеристик моногенных и широко распространённых (мультифакторных) болезней человека, а также умений и навыков клинического обследования пациента, составления плана лабораторных и инструментальных методов обследования, интерпретации результатов осмотра и обследования, с целью постановки диагноза или его исключения;
3. Приобретение и совершенствование знаний о методах генетики (синдромологический анализ, клиничко-генеалогический анализ, методы популяционной генетики, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические методы исследования), а также умений и навыков применения генетических методов исследования в диагностике наследственных заболеваний, клинической интерпретации результатов проведённых генетических исследований;
4. Приобретение знаний о методах ранней и пресимптоматической диагностики наследственных болезней, выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, принципах диспансерного наблюдения пациентов с врождённой и наследственной патологией и членов их семей, подозрением на наследственные нарушения или их носительство, пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения программы ординатуры

Шифр и содержание компетенции	В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен		
	Знать	Уметь	Владеть
УК-1. Готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации	– Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию; – Обобщать полученные данные; – Применять полученную информацию в профессиональном контексте	– Навыкам клинического мышления; – Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Навыками анализа полученной информации; – Методами и способами применения полученной информации в профессиональном контексте; – Навыками планирования и осуществления своей профессиональной деятельности; – Навыками диагностического поиска в профессиональной деятельности
ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров,	– Методы ранней и пресимптоматической диагностики наследственных болезней;	– Составлять план обследования при подозрении на наследственные и/или врождённые заболевания;	– Навыками клинической интерпретации заключений по

диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	– Методы выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, в том числе у плода и новорождённого; – Принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии	– Составлять план-график диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии; – Проводить профилактику манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.	результатам проведённых генетических исследований, направленных на выявление наследственной патологии; – Алгоритмами диспансерного наблюдения пациентов с врождённой и наследственной патологией и членов их семей
ПК-5. Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	– Молекулярно-генетические причины и механизмы развития патологии человека; – Клинико-генетические характеристики моногенных и широко распространённых (мультифакторных) болезней человека; – Методы генетики, применяемые в клинической практике; – Современные методы молекулярной диагностики, используемые в клинической практике; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования наследственных болезней	– Осуществлять сбор информации о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.), анализировать и интерпретировать полученную информацию; – Осуществлять осмотр пациента, оценивать физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента; – Составлять план обследования, обосновывать необходимость и планировать объем инструментальных и лабораторных исследований; – Интерпретировать результаты осмотра и обследованиями, разъяснять их (по предложенной ситуации) пациентам и их представителям; – Подтвердить или исключить диагноз наследственного заболевания	– Методами медицинской генетики (клинико-генеалогическим, близнецовым, популяционно-статистическими) и навыками определения показаний к назначению лабораторной генетической диагностики; – Методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания; – Алгоритмом постановки диагноза, предположительно врождённого и наследственного заболевания (синдромологический подход, дифференциальная диагностика); – Навыками интерпретации заключений по результатам проведённых лабораторных и инструментальных методов обследования пациента с наследственной

			(предположительно наследственной) патологией, в том числе навыками клинической интерпретации результатов генетических исследований
--	--	--	--

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел	Наименование раздела	Шифр компетенции
Раздел 1.	Молекулярно-генетические основы патологии человека	УК-1, ПК-5
Раздел 2.	Клиническая генетика	УК-1, ПК-5
Раздел 3.	Методы генетики, применяемые в клинической практике	УК-1, ПК-2, ПК-5

Раздел 1. Молекулярно-генетические основы патологии человека.

1.1. Молекулярные основы наследственности.

1.1.1. Роль нуклеиновых кислот в хранении, передаче и реализации генетической информации. Структура генома человека: уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.

1.1.2. Структура гена: Интроны и экзоны, промотор, cap-site; Сигнальные и регуляторные последовательности, CpG-островки.

1.1.3. Транскрипция: факторы транскрипции; ферментный аппарат транскрипции; созревание первичного транскрипта; Регуляция транскрипции; Сплайсинг; Сигналы сплайсинга; Альтернативный сплайсинг; Тканевая специфичность.

1.1.4. Аппарат трансляции: Рибонуклеиновые кислоты (РНК): типы, структурная организация и функции; Регуляция трансляции; Факторы трансляции; Механизм сборки полипептидной цепи; Посттрансляционная модификация.

1.1.5. Митохондриальный геном: организация генома и протеома митохондрий; феномен гетероплазмии.

1.1.6. Рекомбинация: молекулярные механизмы в норме и патологии человека. Рекомбинация у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации. Взаимодействие вируса с клеткой. Мобильные генетические элементы. Репарация, основные механизмы.

1.1.7. Генная инженерия: Конструирование векторных молекул и использование их в генной инженерии; Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике; Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии.

1.2. Цитологические основы наследственности.

1.2.1. Жизненный цикл клетки. Митоз, мейоз. Генетическая регуляция клеточного цикла. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности: Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле.

Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Связь между поведением хромосом и распределением признаков – основа хромосомной теории наследственности.

1.2.2. Структурно-функциональная организация хромосом. Морфологические особенности метафазных и прометафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки.

1.2.3. Современные представления о нормальном кариотипе человека: Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Нормальный полиморфизм хромосом человека.

1.2.4. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа.

1.3. Гены и признаки.

Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены – модификаторы. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.

Раздел 2. Клиническая генетика.

2.1. Наследственность и патология.

2.1.1. Этиология и патогенез наследственной патологии. Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней. Классификация врождённых аномалий развития (порок, следствие, ассоциации, синдром, большие и малые аномалии развития). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного заболевания.

2.1.2. Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики.

2.1.3. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением: симптоматические методы лечения; патогенетическое лечение (типы коррекции нарушений обмена веществ (диетотерапия, коферменты, шапероны, фермент-заместительная терапия и др.); этиологическое лечение (клеточная терапия, коррекция на уровне транскрипта, генотерапия). Адаптивная среда как метод лечения. Медико-социальная реабилитация.

2.2. Врождённые аномалии развития.

Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.

2.3. Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).

Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней. Характеристика основных групп наследственной патологии (наследственные болезни нервной системы, нарушения обмена веществ, болезни клеточных органелл (пероксисомные, лизосомные, митохондриальные). Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы (Синдром Гарднера. Синдром Пейтца-Егерса. Болезнь Книста).

2.4. Современные представления о механизмах канцерогенеза.

Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Двухударная модель канцерогенеза Кнадсена. Геномный импринтинг и канцерогенез. Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований. Общие представления о генетических механизмах этиопатогенеза наследственных опухолевых синдромов. Клинические характеристики наследственных опухолей. Основные наследственные опухолевые синдромы: синдром наследственного РМЖ и яичников, синдром Линча (наследственный неполипозный рак толстой кишки), семейный аденоматозный полипоз желудочно-кишечного тракта, рак толстой кишки, возникающий на фоне семейного аденоматоза толстой кишки (САТК), гамартomные полипозные синдромы (синдром Пейтца-Егерса, ювенильный полипоз и синдром Коудена), наследственный рак желудка, наследственный рак поджелудочной железы, наследственный рак пищевода.

Раздел 3. Методы генетики, применяемые в клинической практике.

3.1. Синдромологический анализ.

Особенности клинических проявлений наследственной патологии: возраст дебюта, семейный характер, прогредиентность и хроническое течение, множественность патологических изменений, плейотропный эффект, симметричность поражения, "резистентность" к терапии. Основы синдромологического анализа: сочетание уникальных, специфических и перекрывающихся симптомов. Диагностическая значимость малых аномалий развития, портретная диагностика, гештальт(gestalt)-диагностика. Базы данных и интернет-ресурсы в диагностике наследственной патологии (OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), Оксфордская медицинская база данных (Oxford Medical Database – OMD: London Dysmorphology Database, London Neurogenetics Database, POSSUM (Pictures Of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations, GeneReviews, Phenomizer, Orphanet и др., словарь симптомов наследственных болезней Human Phenotype Ontology).

3.2. Клинико-генеалогический анализ: методика и правила составления родословной, оценка типа наследования по родословной, методика анализа сцепления. Генетический риск и методы его оценки с использованием клинико-генеалогических, биохимических и молекулярно-генетических данных. Принципы медико-генетического консультирования.

3.3. Методы популяционной генетики. Методы оценки распространённости и частоты наследственной патологии. Закон Харди-Вайнберга. Инбридинг, расчёт коэффициента инбридинга. Сегрегационный анализ как метод оценки типа наследования.

3.4. Биохимические методы исследования.

Биохимические методы в диагностике наследственных болезней (иммуноферментный анализ, определение активности ферментов, газовая хроматография (ГХ) и высокоэффективная жидкостная хроматография (ВЭЖХ), ХМС, ТМС, и др.) и маркёры различных классов НБО. Программы скрининга на основе биохимических методов: программы неонатального и расширенного неонатального скрининга, пренатальный скрининг.

3.5. Цитогенетические методы исследования.

Методы анализа кариотипа: методика приготовления препаратов для цитогенетических исследований, методы окрашивания хромосом (рутинный, методы дифференциального окрашивания: G-, Q-, R-, C-, Ag-методы), методология стандартного цитогенетического исследования, исследования прометафазных хромосом; молекулярно-цитогенетические методы (FISH, mFISH, mBand, SKY, XMA и др.). Базы данных хромосомных перестроек (DECIPHER).

3.6. Молекулярно-генетические методы.

ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ-анализ, ферменты рестрикции; ПДЛФ-анализ, MLPA, фрагментный анализ, методы секвенирования (по Сенгеру, NGS, основные принципы секвенирования экзома и генома). Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных болезней. Основные принципы оценки патогенности мутаций, интернет ресурсы и базы данных генетических вариантов человека (геномный браузер UCSC, dbSNP, ClinVar, gnomad, HGMD, Varsome, Franklin и др.), критерии ACMG и российские рекомендации по интерпретации результатов секвенирования, оценка патогенности генетических вариантов у онкологических пациентов. Молекулярно-генетические методы в профилактике наследственных болезней (НИПТ, пренатальная и преимплантационная диагностика).

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

		З.е.	Количество часов		
--	--	-------------	-------------------------	--	--

Номер раздела, темы	Наименование раздела, темы		Всего	Конт. раб.	Лек	Пр	СР	Форма контроля	Шифр компетенции
Общий объем часов		3	108	54	18	36	54	Зачет	
Раздел 1	Молекулярно-генетические основы патологии человека	3	36	18	6	12	18	Устный опрос	УК-1 ПК-5
Тема 1.1	Молекулярные основы наследственности		12	6	2	4	6		
Тема 1.2	Цитологические основы наследственности		12	6	2	4	6		
Тема 1.3	Гены и признаки		12	6	2	4	6		
Раздел 2	Клиническая генетика		36	18	6	12	18	Устный опрос	УК-1 ПК-5
Тема 2.1	Наследственность и патология		9	4	1	3	5		
Тема 2.2	Врожденные аномалии развития		9	5	2	3	4		
Тема 2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)		9	5	2	3	4		
Тема 2.4	Современные представления о механизмах канцерогенеза		9	4	1	3	5		
Раздел 3	Методы генетики, применяемые в клинической практике		36	18	6	12	18	Устный опрос	УК-1 ПК-2 ПК-5
Тема 3.1	Синдромологический анализ		6	3	1	2	3		
Тема 3.2	Клинико-генеалогический анализ		6	3	1	2	3		
Тема 3.3	Методы популяционной генетики		6	3	1	2	3		
Тема 3.4	Биохимические методы исследования		6	3	1	2	3		
Тема 3.5	Цитогенетические методы исследования		6	3	1	2	3		
Тема 3.6	Молекулярно-генетические методы		6	3	1	2	3		

5. Оценочные средства для контроля качества подготовки ординатора по дисциплине (модулю)

5.1. Формы контроля, шкала и критерии оценивания результатов обучения

Текущий контроль успеваемости проводится по итогам освоения каждого раздела учебно-тематического плана в виде устного опроса.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета после освоения дисциплины (модуля) в виде устного собеседования. Обучающимся ординаторам предлагается дать устный ответ на билет, включающий два контрольных вопроса и ситуационную задачу.

Шкала и критерии оценивания

Результаты обучения по дисциплине (модулю) в рамках текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации оцениваются по четырехбалльной и двухбалльной шкале:

Оценка «Отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, не затрудняется с ответами, правильно обосновывает тактику действий.

Оценка «Хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «Удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «Неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями отвечает на предложенные вопросы, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

Результаты устного собеседования оцениваются:

Оценка «Зачтено» – ординатор подробно отвечает на теоретические вопросы, не допускает принципиальных ошибок, успешно решает предложенную ситуационную задачу, правильно обосновывает решение и свободно отвечает на дополнительные вопросы.

Оценка «Не зачтено» – ординатор не владеет теоретическим материалом и допускает грубые ошибки, не справляется с решением ситуационной задачи самостоятельно, при помощи наводящих вопросов преподавателя с большими затруднениями решает практическую задачу или не справляется с ней, не полностью или не отвечает на дополнительные вопросы.

Ординатор считается аттестованным при наличии положительной оценки за устное собеседование.

5.2. Оценочные средства (примеры заданий)

Примеры заданий для текущего контроля успеваемости

Примеры вопросов к устному опросу:

1. Структура эукариотического гена
2. Структура митохондриального генома
3. Виды рекомбинации
4. Типы репарации
5. Гены и псевдогены
6. Характеристика АД-типа наследования
7. Характеристика АР-типа наследования
8. Характеристика Х-сц-типов наследования

9. Особенности митохондриального наследования.
10. ПЦР-анализ: возможности и ограничения применения, технология
11. Биохимические маркёры пероксисомных болезней и методы их определения
12. Критерии патогенности генетических вариантов
13. Характеристика базы данных OMIM.
14. Показания к стандартному цитогенетическому исследованию.
15. Гены супрессоры (характеристика, роль в патологии).

Примеры заданий для промежуточной аттестации

Примеры вопросов к устному собеседованию.

1. Молекулярная организация генома человека.
2. Молекулярные механизмы репарации в норме и патологии человека.
3. Методы генной инженерии в диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.
4. Жизненный цикл клетки. Митоз, мейоз. Генетическая регуляция клеточного цикла.
5. Методы анализа хромосом человека: цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа человека.
6. Этиология и патогенез наследственной патологии: общая характеристика и варианты классификации наследственных болезней.
7. Типы наследования признаков.
8. Основные направления и подходы к разработке методов терапии наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение (общие характеристики)
9. Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований (семейный и наследственный рак): общая характеристика и механизмы развития.
10. Наследственные опухолевые синдромы: механизмы развития BRCA1,2-ассоциированных опухолей.
11. Механизмы развития опухолей толстого кишечника (семейный аденоматозный полипоз, синдром Линча)
12. Базы данных фенотипов и интернет-ресурсы в диагностике наследственной патологии.
13. Методы секвенирования в диагностике наследственных болезней: - показания, возможности и ограничения
14. Основные принципы оценки патогенности генетических вариантов, обнаруженных при экзомном/полногеномном секвенировании: критерии ACMG и российские рекомендации по интерпретации результатов секвенирования
15. Правила формирования заключения по результатам экзомного/полногеномного секвенирования.
16. Базы данных генетических вариантов человека и интернет-ресурсы (геномный браузер UCSC, dbSNP, ClinVar, gnomad, HGMD, Varsome, Franklin и др.) для оценки патогенности генетических вариантов, в т.ч. у онкологических пациентов.
17. Молекулярно-генетические методы в профилактике наследственных болезней (НИПТ, пренатальная и преимплантационная диагностика).

Примеры ситуационных задач

Задача 1.

Определить степень родства, долю общих генов, вероятность гомозиготности для потомства в браке двоюродных полусибсов.

Задача 2.

Оцените патогенность генетического варианта: *NM_000314.8(PTEN): c.368A>G (p.His123Arg)*.
Дайте рекомендации по обследованию и диспансерному наблюдению.

Оценочные средства для контроля качества подготовки ординатора в ходе освоения дисциплины (модуля), а также оценки промежуточных и (или) окончательных результатов обучения по дисциплине (модулю) представлены в Приложении 1 «Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)».

6. Виды и задания для самостоятельной работы ординатора (примеры)

1. Работа с литературой (основной и дополнительной), конспектирование учебного материала.
2. Работа с профессиональными базами данных и информационными справочными системами для подготовки к семинарским (практическим) занятиям.
3. Подготовка к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.
7. **Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)**

Основная литература:

1. Генетика [Текст]: учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007;
2. Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст] : [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с.: ил. - (Высшее медицинское образование);
3. Клиническая генетика [Текст]: геномика и протеомика наследственной патологии: [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010;
4. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – Режим доступа: [http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp](http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp;);
5. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: геномика и протеомика наследств. патологии: учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>;
6. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.]; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 936 с.: ил. - Режим доступа: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

Дополнительная литература:

7. Гены [Текст] / Б. Льюин; пер.: И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с.: ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / В. Lewin. Boston etc.: Jones and Bartlett publ.;
8. Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. [Электронный ресурс] – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 176 с– Режим доступа: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>;
9. Introduction to medical genetics [Electronic resource]: student workbook / RNRMU, Pediatr. Fac., Dep. of Biology ; О. N. Khrushchova, E. A. Bogdanova, E. I. Romashevskaya et al. ; ed. by A. G. Mustafin. - Moscow, 2021. - Adobe Acrobat Reader. - Режим доступа: <http://rsmu.informsystema.ru/login-user?login=Читатель&password=010101>;

10. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024 г. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6., <https://library.mededtech.ru/rest/documents/ISBN9785970485576;>
11. Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024 г. <https://library.mededtech.ru/rest/documents/ISBN9785970483206>.

Информационное обеспечение (профессиональные базы данных, информационные справочные системы):

1. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
2. ЭБС «Консультант студента»;
3. ЭБС «Айбукс»;
4. ЭБС «Лань»;
5. Образовательная платформа «Юрайт»;
6. ЭБС «Букап»;
7. ЭБС «IPR SMART»;
8. ЭБС «BIBLIOPHIKA»;
9. ЭБС «Polpred. Деловые средства массовой информации»;
10. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov> – Pub Med крупнейшая полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям;
11. <https://onlinelibrary.wiley.com/> - онлайн-библиотека Wiley;
12. <https://www.sciencedirect.com/> - коллекция полных текстов рецензируемых журналов, журнальных статей и глав книг;
13. <https://www.science.org/> - бесплатный доступ к отдельным публикациям, новости в науке;
14. <https://www.tandfonline.com/> - архив качественных рецензируемых журнальных статей, опубликованных под импринтами Taylor & Francis, Routledge и Dove Medical Press;
15. <https://www.cambridge.org/core> - полнотекстовая коллекция журналов издательства Cambridge University Press;
16. <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp> - научная электронная библиотека;
17. <https://www.rsl.ru/> - Российская Государственная библиотека, официальный сайт;
18. <https://nlr.ru/> - Российская национальная библиотека, официальный сайт;
19. <https://femb.ru/> – Федеральная электронная медицинская библиотека МЗ РФ;
20. <https://rusneb.ru/> – Национальная электронная библиотека (НЭБ);
21. <https://cyberleninka.ru/> – Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»;
22. <https://oncobrc.ru/> - база данных онкогенов;
23. <https://brcaexchange.org/about/history> - база генов;
24. <https://cancergenome.ru/materials/guide.pdf> - Практическое руководство для врачей по программе RUSSCO «Совершенствование молекулярно-генетической диагностики в Российской Федерации»;
25. <https://testgen.ru/upload/faq/attach/quasar/NGS.pdf> - Руководство по интерпретации клинически значимых нуклеотидных вариантов при солидных опухолях с целью выбора тактики терапии и предоставлению результатов, полученных методом секвенирования следующего поколения (NGS);
26. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - справочник по генам человека и генетическим фенотипам;

27. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/> - ClinVar объединяет информацию о геномных вариациях и их связи со здоровьем человека.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Аудитории, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения: Лекционный зал – учебная аудитория для проведения лекционных, практических занятий, семинарских занятий, укомплектована учебной мебелью (столы, стулья). Оснащена: доска, ноутбук, проектор, экран.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Перечень программного обеспечения:

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- ISpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Pubic License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Ubuntu 20.04;
- Astia Linux;
- Debian;
- МТС ЛИНК;
- 1С Университет;
- 1С ДГУ.