

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии
Высшая школа медицины



УТВЕРЖДАЮ:

Проректор по образовательной деятельности КФУ

 Е.А. Турилова

28 февраля 2025 г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Генетические методы исследования в педиатрии

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика

Профиль подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
 - 4.1. Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)
 - 4.2. Содержание дисциплины (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
12. Средства адаптации преподавания дисциплины (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и): преподаватель, б.с. Вафина З.И. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), Zulfafina@kpfu.ru ; Врач-генетик Габелко Д.И. (Отделение планирования семьи, Заместитель главного врача по амбулаторно-поликлинической работе), DIGabelko@kpfu.ru ; специалист по учебно-методической работе 1 категории Шигабутдинова В.Ю. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), VYShigabutdinova@kpfu.ru

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
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
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

- теоретические основы социальной гигиены и организации здравоохранения в РФ;
- основные руководящие документы правительства в области охраны здоровья и перспективы развития здравоохранения;
- основы социальной гигиены в медицинской генетике;
- социальные аспекты медицинской генетики;
- учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации;
- закон РФ 'О медицинском страховании граждан в РФ' и механизмы его реализации;
- основные принципы медицинского страхования в современных условиях;
- принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом;
- взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями;
- задачи и функции медико-генетических консультаций;
- организацию труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача;
- организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию;
- организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни;
- основы врачебной этики и деонтологии;
- врачебную тайну;
- правовые основы эксперимента по лечению на человеке;
- этические вопросы при медико-генетическом консультировании;
- принцип конфиденциальности в работе врача-генетика;
- организацию экспертизы трудоспособности;
- правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями;
- планирование и организацию последипломного обучения врачей в России;
- историю развития и становления генетики как науки;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- гены и признаки;
- методы генетики человека;
- наследственность и патологию;
- хромосомные болезни;

- моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции);
- болезни с наследственным предрасположением;
- цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;
- биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- уровни профилактики наследственной и врожденной патологии;
- медико-генетическое консультирование;
- функции медико-генетических консультаций на современном этапе;
- определение медико-генетического прогноза потомства;
- помощь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего деторождения;
- ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование;
- задачи медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения;
- принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровно-родственных браках и мутагенных воздействиях;
- эффективность медико-генетического консультирования;
- мониторинг врожденных аномалий развития;
- периконцепционную профилактику;
- показания для проведения периконцепционной профилактики;
- общие показания для проведения пренатальной диагностики;
- значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
- неонатальный скрининг;
- эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
- жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы;
- роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
- сперматогенез и овогенез, особенности гаметогенеза у человека;
- мутагенез: химический, радиоационный, биологический;
- регуляцию активности генов и экспрессии генов;
- кроссинговер и его биологическую роль;
- структуру ДНК. Репликацию ДНК. Репарацию ДНК;
- распределение аллелей и генотипов в популяции. Закон Харди-Вайнберга;
- диагностические признаки основных внутренних заболеваний;
- диагностические признаки основных заболеваний у детей;
- дифференциальный диагноз между наследственными и ненаследственными болезнями у детей;
- оценку репродуктивного здоровья человека;
- нарушения сперматогенеза и овогенеза;
- нормальное течение беременности. Критические периоды;
- патологию беременности;
- нарушения гормонального статуса;
- основы клиники, ранней диагностики и терапии инфекционных болезней, в т.ч. карантинных инфекций;
- основы клиники, ранней диагностики и терапии болезней эндокринной системы;
- основы дозиметрии ионизирующих излучений, основные источники облучения человека. Основы радиационной безопасности;
- основы клиники и диагностики болезней органа зрения у детей и взрослых;
- основы клиники и ранней диагностики онкологических заболеваний;
- основы клиники и диагностики ВИЧ-инфекций;
- организацию и объем первой врачебной помощи при ДТП, катастрофах и массовых поражениях населения;
- клинику, дифференциальную диагностику, показания к госпитализации и организацию медпомощи на догоспитальном этапе при острых и неотложных состояниях (инфаркт, инсульт, черепно-мозговая травма, 'острый живот', внематочная беременность, гипогликемическая и диабетическая кома, клиническая смерть и др.).

Должен уметь:

- работать с разными источниками информации;
- структурировать и анализировать первичную информацию;

- делать выводы на основе полученной информации;
- провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и др. родственников;
- сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
- оценить результаты лабораторных методов диагностики;
- провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами;
- оформить медицинскую документацию;
- рассчитать повторный генетический риск;
- пользоваться компьютерными диагностическими программами;
- составить генетический прогноз для конкретной семьи;
- в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;
- внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
- проводить санпросветработу среди врачей и населения;
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
- влиять на людей, уметь понимать;
- ясно, четко, структурно излагать информацию;
- быть открытым и доброжелательным в общении;
- строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми;
- слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника;
- иметь навыки убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений;
- соблюдать нормы и правила делового этикета;
- проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;
- повышать свою квалификацию, а так же квалификацию среднего медицинского персонала;
- пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
- соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами;
- оказать первую врачебную помощь при ДТП, массовых поражениях населения и катастрофах.

Должен владеть:

- работой с видеодиагностическими программами по наследственным синдромам;
- методами генетического анализа;
- методами синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней;
- расчетом генетического риска;
- коммуникативным мастерством при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- навыками информационного обеспечения процессов межличностных коммуникаций;
- навыками работы с внешними организациями, принципами построения и информационного обеспечения системы внутренних коммуникаций;
- корпоративными коммуникационными каналами и средствами передачи и получения информации, в том числе по принципу обратной связи;

Врач-специалист по генетике должен владеть следующими практическими навыками:

- сбора и графического изображения родословной семьи;
- проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания;
- проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и др. родственников;
- проведения антропометрического исследования, с целью определения диагностических микропризнаков;
- формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое исследование;
- формулировки показаний для направления пациентов на генетико-биохимическое исследование;
- формулировки показаний для направления пациентов на молекулярно-генетическое исследование;
- оценки результатов лабораторных методов диагностики;
- проведения дифференциальной диагностики различной патологии;
- оформления медицинской документации;
- расчета повторного генетического риска в семье;
- пользования компьютерными диагностическими программами;
- составления генетического прогноза для конкретной семьи;

- в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;
- психологического медико-генетического консультирования
- внедрения современных методов диагностики и профилактики наследственных болезней;
- осуществления взаимодействия с врачами разных специальностей;
- оказания медицинской помощи при неотложных состояниях;
- оказания медицинской помощи при неотложных состояниях на догоспитальном этапе при травмах, ожогах, шоках, кризах, обморочных состояниях;
- применять различные методы пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.1.2 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 31.08.30 "Генетика ()" и относится к дисциплинам по выбору части ОПОП ВО, формируемой участниками образовательных отношений.

Осваивается на 2 курсе в 3 семестре.

3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных(ые) единиц(ы) на 72 часа(ов).

Контактная работа - 48 часа(ов), в том числе лекции - 4 часа(ов), практические занятия - 44 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 24 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 0 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 3 семестре.

4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)

N	Разделы дисциплины / модуля	Се-местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само-стоя-тельная ра-бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи-ческие занятия, всего	Практи-ческие в эл. форме	Лабора-торные работы, всего	Лабора-торные в эл. форме	
1.	Тема 1. Основы педиатрии.	3	0	0	3	0	0	0	2
2.	Тема 2. Предмет и задачи медицинской генетики	3	1	0	3	0	0	0	2
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	3	1	0	10	0	0	0	4
4.	Тема 4. Генные болезни	3	2	0	8	0	0	0	4
5.	Тема 5. Митохондриальные и мультифакториальные заболевания.	3	0	0	8	0	0	0	6
6.	Тема 6. Медико-генетическое консультирование	3	0	0	12	0	0	0	6
	Итого		4	0	44	0	0	0	24

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Основы педиатрии.

Анатомо-физиологические особенности детского возраста. Семиотика заболеваний у детей

Заболевания органов дыхания. Кардиологические заболевания. Заболевания органов пищеварения. Заболевания мочевыводящих путей. Ортопедические болезни.

Предмет генетики. Организация человеческого генома. Виды и механизмы наследования.

Тема 2. Предмет и задачи медицинской генетики

История возникновения и развития генетики и медицинской генетики. Основные термины и понятия. Предмет генетики. Организация человеческого генома. Виды и механизмы наследования.

Составление родословной пациента. Типы наследования и их клиническая интерпретация. Пропедевтика наследственной патологии. Организация и принципы работы детской больницы.

Тема 3. Хромосомные болезни.

Общая характеристика хромосомных болезней. Клиника, диагностика, реабилитация пациентов с наиболее распространенными хромосомными болезнями (синдром Дауна, Патау, Эдварса, трисомия 8, 22, синдром "кошачьего крика", Шерешевского - Тернера, полисомии по половым хромосомам). Болезни геномного импринтинга (синдром Прадера-Вилли, Ангельмана).

Тема 4. Генные болезни

Муковисцидоз. Целиакия. Болезни накопления (гликогенозы, мукополисахаридозы, липидозы). Принципы лечения, диагностики, реабилитации детей с данными заболеваниями. Наследственные коллагенопатии (Синдром Марфана, Элерса-Данлоса, незавершенного остеогенеза). Нейрофиброматоз. Фенилкетонурия. Принципы диагностики, реабилитации.

Тема 5. Митохондриальные и мультифакториальные заболевания.

Общая характеристика митохондриальных заболеваний. Клиника, диагностика, принципы лечения, реабилитации. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Роль наследственности и среды в развитии этих заболеваний. Принципы изучения данных заболеваний. Определение степени риска для потомства.

Значение наследственной предрасположенности.

Тема 6. Медико-генетическое консультирование

Принципы проведения медико-генетического консультирования. Профилактика врожденной и наследственной патологии.

Пренатальная диагностика. Скринирующие программы среди новорожденных.

Суть медико-генетического консультирования. 3 этапа медико-генетического консультирования.

Цель медико-генетического консультирования.

5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 6 апреля 2021 года №245)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-99бин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;

- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);
- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы. Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;
- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

E-library - www.elibrary.ru

Google scholar - <http://scholar.google.com>

NCBI Pubmed - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Лекционный материал и указанные литературные источники по соответствующей теме обучающемуся (ординатору) необходимо изучить до посещения соответствующего лекционного занятия, так как лекция в аудитории предполагает раскрытие актуальных и проблемных вопросов рассматриваемой темы, а не содержания лекционного материала. Таким образом, для понимания того, что будет сказано на лекции, необходимо получить базовые знания по теме, которые содержатся в лекционном материале.
практические занятия	практические занятия Практические занятия предназначены для уточнения, более глубокой проработки и закрепления знаний, полученных на лекциях. При подготовке к практическим занятиям желательно внимательно прочитать конспект лекции. При чтении в конспекте выделяются (цветом, подчеркиванием и т.п.) основные смысловые блоки, ключевые формулы. Желательно постоянно пользоваться однотипной системой выделения - это облегчает последующую работу с текстом и запоминание информации. Для более полного усвоения материала, охвата всех важных аспектов необходимо ознакомиться с дополнительной литературой. Помимо книг, указанных после каждой темы, желательно обращаться к журналам и Интернет-ресурсам. При работе с дополнительной литературой желательно делать краткие выписки, дополняющие основной конспект. Таким образом, на подготовку одного вопроса семинара требуется не менее одного часа, а при работе с дополнительной литературой

Вид работ	Методические рекомендации
самостоятельная работа	Самостоятельная работа является обязательной составляющей деятельности обучающегося (ординатора) по изучению дисциплины. Самостоятельная работа направлена на более глубокое изучение отдельных тем дисциплины, систематизацию полученных знаний. В программе дисциплины так же указана трудоемкость самостоятельной работы по каждой из тем. Это - время, необходимое для выполнения всех заданий по теме Ординатором с хорошей успеваемостью и средним темпом работы. Планирование рабочего времени каждым обучающимся должно осуществляться самостоятельно. Однако можно выделить некоторые общие рекомендации. Начинать самостоятельные занятия следует с начала семестра и проводить их регулярно. Не следует откладывать работу из-за нерабочего настроения. Не следует пытаться выполнить всю самостоятельную работу за один день, накануне представления ее результатов. В большинстве случаев это просто физически невозможно. Гораздо более эффективным является распределение работы на несколько дней: это способствует более качественному выполнению заданий и лучшему усвоению материала. Важно полнее учесть обстоятельства своей работы, уяснить, что является главным на данном этапе, какую последовательность работы выбрать, чтобы выполнить ее лучше и с наименьшими затратами времени и энергии. Для плодотворной работы немаловажное значение имеет обстановка, организация рабочего места. Место работы, по возможности, должно быть постоянным. Работа на привычном месте более плодотворна.
зачет	Зачет нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Зачет проводится в устной или письменной форме по билетам, в которых содержатся вопросы (задания) по всем темам курса. Обучающемуся даётся время на подготовку. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;
- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;

- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи:
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по специальности: 31.08.30 "Генетика"

Приложение 2
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.1.2 Генетические методы исследования в педиатрии

Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика
Профиль подготовки:
Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик
Форма обучения: очное
Язык обучения: русский
Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Основная литература:

1. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебник : в 2 т. Том 1 / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 784 с. - ISBN 978-5-9704-7341-2. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473412.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 2. : учебник : в 2 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 624 с. - ISBN 978-5-9704-7342-9. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473429.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
3. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 3 : учебник : в 3 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-7906-3, DOI: 10.33029/9704-7906-3-CLD3-2023-1-520. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479063.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

Дополнительная литература:

1. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Справочник заведующего клинико-диагностической лабораторией / А. А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. Режим доступа: <https://medbase.ru/book/ISBN9785970464397.html>
3. Клиническая медицина [Электронный ресурс]: ежемесячный научно-практический журнал / под. ред. В.Б. Симоненко. - # 02 - М. : Медицина, 2012. - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/0023-2149-2012-02.html>

Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.1.2 Генетические методы исследования в педиатрии

Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика
Профиль подготовки:
Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик
Форма обучения: очное
Язык обучения: русский
Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)
Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010
Браузер Mozilla Firefox
Браузер Google Chrome
Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC
Kaspersky Endpoint Security для Windows

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.