

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ЦИТОГЕНЕТИКА НАРУШЕНИЙ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА

Специальность

31.08.06 – Лабораторная генетика

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация

Врач – лабораторный генетик

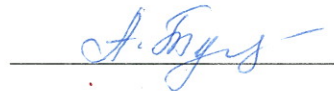
Томск - 2023

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Научный руководитель НИИ медицинской генетики
2.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
3.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
4.	Кашеварова Анна Александровна	К.б.н.	Старший научный сотрудник лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании Учебно-методического совета
Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета



А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. Цели освоения дисциплины

Целью изучения дисциплины является подготовка квалифицированного врача – лабораторного генетика, обладающего системой универсальных профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности, основанной на совокупности современных представлений о цитогенетических механизмах нарушений репродуктивной функции и невынашивания беременности.

Задачи:

- изучение цитогенетических основ индивидуального развития человека
- рассмотрение роли цитогенетических аномалий в детерминации нарушений эмбриогенеза и невынашивания беременности
- приобретение знаний о современных методах цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных мутаций, обуславливающих остановку эмбрионального развития и невынашивание беременности
- выполнение цитогенетического анализа причин потерь беременности на ранних сроках, оценка генетического риска и проведение медико-генетического консультирования семей с невынашиванием беременности

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) ординатуры

Учебная дисциплина «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека» входит в факультативную часть учебного плана ОПОП ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

3.1. Компетенции ординатора, формируемые в результате освоения дисциплины

Дисциплина «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека» способствует формированию следующих компетенций, предусмотренных ФГОС ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика:

профессиональные компетенции (ПК):

- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6).

3.2. Результаты обучения по дисциплине

В результате освоения дисциплины ординатор должен:

Знать:

1. Основные этапы раннего эмбрионального развития человека.
2. Характерные особенности хромосомного набора (кариотипа) человека в норме.
3. Международную цитогенетическую номенклатуру хромосом. Принципы записи кариотипа и хромосомных мутаций.
4. Историю цитогенетики эмбрионального развития человека.
5. Типы геномных мутаций и механизмы их возникновения.
6. Типы хромосомных мутаций и механизмы их возникновения.
7. Факторы риска возникновения геномных и хромосомных мутаций в половых клетках и на ранних этапах эмбриогенеза.
8. Роль нарушений мейоза и митоза в возникновении геномных и хромосомных мутаций.
9. Фенотипическое проявление хромосомного дисбаланса в раннем эмбриональном развитии человека.

10. Однородительское наследование отдельных хромосом и целых хромосомных наборов. Понятие о геномном импринтинге, изодисомии и гетеродисомии.
11. Фенотипические проявления нарушений геномного импринтинга в эмбриогенезе. Полные и частичные пузырные заносы. Биродительский полный пузырный занос.
12. Понятие о хромосомном мозаицизме, механизмах его формирования, клинических эффектах и методах диагностики.
13. Понятие об ограниченном плацентарном мозаицизме и ограниченном эмбриональном мозаицизме, их влиянии на развитие эмбриона и течение беременности.
14. Микроструктурные aberrации хромосом и полиморфизм по числу копий крупных участков ДНК при нарушении эмбрионального развития и невынашивания беременности.
15. Особенности цитогенетических нарушений в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности.
16. Современные методы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных мутаций при нарушениях эмбрионального развития.
17. Преимущества и ограничения методов цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных мутаций.
18. Показания к применению методов цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений при невынашивании беременности.
19. Современные алгоритмы использования цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов в диагностике причин невынашивания беременности.
20. Роль пренатальной и преимплантационной генетической диагностики в профилактике хромосомных болезней.

Уметь:

1. Записывать и интерпретировать кариотип, согласно Международной цитогенетической номенклатуре хромосом.
2. Оценивать риск повторных потерь беременности, исходя из результатов цитогенетического анализа эмбриональных клеток.
3. Осуществлять медико-генетическое консультирование супружеских пар с невынашиванием беременности.

Владеть:

1. Методами приготовления хромосомных препаратов для цитогенетического исследования.
2. Цитогенетическими методами анализа кариотипа эмбриональных клеток с использованием дифференциального окрашивания хромосом.
3. Методами выделения ДНК из эмбриональных клеток и тканей для молекулярно-цитогенетического исследования.
4. Современными методами молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий.

4. Трудоемкость дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетная единица, 36 часов.

Трудоемкость		Количество часов
Общая		36
Обязательная аудиторная		27
в том числе:		
Лекции		-

Практические занятия (в том числе семинары)	27
Самостоятельная работа	9
Вид итоговой аттестации	зачет

5. Структура и содержание дисциплины

5.1. Виды учебной работы

№ пп	Разделы дисциплины	Количество часов по видам занятий			
		Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Самостоятельная работа
1	Тема 1 Хромосомные аномалии при патологии эмбрионального развития. Хромосомный мозаицизм	-	-	7	3
2	Тема 2 Однородительская дисомия хромосом при аномалиях эмбрионального развития	-	-	6	2
3	Тема 3 Медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности	-	-	6	2
4	Тема 4 Методы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий при патологии эмбрионального развития	-	-	6	2
5	Темы 1-4	-	-	25	9
6	Зачет	-	-	2	-

5.2. Содержание дисциплины

Тема 1. «Хромосомные аномалии при патологии эмбрионального развития. Хромосомный мозаицизм»

Содержание. Понятие об онтогенезе. Стадии онтогенеза. Классификация по Стритеру. Гаметогенез. Оплодотворение. Дробление. Компактизация морулы. Кавитация. Образование бластоцисты. Хэтчинг. Имплантация. Дифференцировка зародышевых и внезародышевых листков. Эмбриональный и плодный период развития. Определение состава хромосом в кариотипе человека и становление клинической цитогенетики. Доказательства роли хромосомных аномалий в формировании нарушений развития организма. Первые цитогенетические находки в материале спонтанных абортусов. Цитогенетические исследования спонтанных абортусов. Формирование представлений о роли хромосомных aberrаций в нарушении процессов раннего эмбрионального развития. Определение кариотипа. Хромосомы человека в норме. Типы геномных и хромосомных мутаций. Геномные мутации – анеуплоидия и полиплоидия. Трисомии аутосом в материале спонтанных абортусов. Частота, разнообразие, механизмы возникновения. Определение хромосомного мозаицизма. Классификация типов хромосомного мозаицизма. Особенности цитогенетической диагностики мозаичных форм хромосомного дисбаланса.

Тема 2. «Однородительская дисомия хромосом при аномалиях эмбрионального развития»

Содержание. Понятие о геномном импринтинге. Открытие феномена геномного импринтинга. Импринтированные гены и их функции. Эволюционное значение геномного импринтинга. Молекулярные механизмы геномного импринтинга. Болезни геномного импринтинга – особенности клинического проявления, наследования и молекулярно-генетической диагностики. Влияние импринтированных генов на течение эмбрионального развития млекопитающих и человека. Гипотеза «конфликта полов». Нарушения импринтинга на геномном уровне. Гены с родительским эффектом и их влияние на течение эмбрионального развития.

Тема 3. «Медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности»

Содержание. Особенности хромосомного дисбаланса в клетках спонтанных абортусов при sporadическом и привычном невынашивании беременности. Роль структурных перестроек хромосом в этиологии привычного невынашивания. Мутации в генах, контролирующих мейотическую и митотическую сегрегацию хромосом. Критерии привычного невынашивания беременности. Роль генетических факторов в этиологии привычного невынашивания – материнский и эмбриональный компоненты. Оценка генетического риска повторных потерь беременности при нормальном кариотипе в клетках спонтанного абортуса. Возможности преимплантационной генетической диагностики в снижении генетического риска у супружеских пар – носителей структурных хромосомных перестроек.

Тема 4. «Методы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий при патологии эмбрионального развития»

Содержание. Основные требования к организации лаборатории для культивирования клеток. Состав сред для культивирования клеток эмбрионального происхождения. Методы выделения клеток для инициации культур, приготовления препаратов метафазных хромосом из культур клеток эмбрионального происхождения, дифференциального окрашивания хромосом. Принципы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий. Метод флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH). Типы ДНК-зондов. Перспективы неинвазивной преимплантационной генетической диагностики с использованием внеклеточной ДНК в полости бластоцисты (бластоцентез).

6. Самостоятельная работа ординаторов

Самостоятельная работа ординаторов по дисциплине «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека» включает в себя:

- работу с литературными источниками информации и с электронными образовательными ресурсами по изучаемой дисциплине;
- работу с медицинской документацией;
- работу над квалификационными тестами и ситуационными задачами;
- подготовку презентаций по интересным клиническим случаям;
- подготовку рефератов и докладов на клинических разборах, семинарах, конференциях.

Примерные темы рефератов:

1. История цитогенетики индивидуального развития человека.
2. Хромосомная изменчивость и онтогенез.
3. Молекулярные и цитогенетические механизмы формирования хромосомных мутаций в гаметогенезе и эмбриогенезе.
4. Факторы риска хромосомных мутаций, влияющих на развитие эмбриона.

5. Механизмы неменделевского наследования в этиологии ранних репродуктивных потерь.
6. Геномный импринтинг и репродукция человека.
7. Возможности молекулярной цитогенетики в диагностике причин невынашивания беременности.
8. Привычное невынашивание беременности: повторные потери беременности и повторные хромосомные аномалии.
9. Профилактика хромосомных болезней и невынашивания беременности через технологии пренатальной и преимплантационной генетической диагностики.
10. Медико-генетическое консультирование при невынашивании беременности.

7. Образовательные технологии

Рекомендуемые образовательные технологии: практические и семинарские занятия, самостоятельная работа ординаторов.

При проведении занятий используются активные и интерактивные формы занятий (проектные методики, мозговой штурм, разбор конкретных ситуаций, коммуникативный эксперимент, коммуникативный тренинга и иные формы) в сочетании с внеаудиторной работой.

Конкретные методические рекомендации разработаны отдельно по темам занятий в рамках УМКД.

Получение профессиональных знаний осуществляется путем изучения предусмотренных учебным планом тем дисциплины на семинарских и практических занятиях на базе НИИ медицинской генетики, в рамках отведенных учебным планом и программой часов.

Семинарские занятия проводятся в интерактивной форме, ординаторы готовят презентации, доклады, обмениваются мнением по проблематике семинара. Предусматривается самостоятельная работа с литературой. Изучение каждого раздела заканчивается семинаром или тестовым контролем, подготовкой рефератов.

8. Формы текущего контроля и промежуточной аттестации, критерии оценки

Текущий контроль качества усвоения знаний, умений и владений ведется в форме учета посещаемости занятий, опроса в группе, подготовки доклада или реферата.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета, который включает тестирование и собеседование по контрольным вопросам.

Порядок проведения текущего контроля и промежуточной аттестации определен соответствующими организационно-методическими указаниями (инструкциями), все виды контроля обеспечены контрольно-измерительными материалами.

Критерии оценки результатов тестирования:

Тестовое задание засчитывается с оценкой «удовлетворительно», если соискатель правильно ответил не менее чем на 70% тестовых заданий, с оценкой «хорошо» при 80%, «отлично» при 90% правильных ответов

Критерии оценки при устном собеседовании:

- оценка «зачтено» ставится, если ординатор твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос, может правильно применять теоретические положения и владеет необходимыми умениями и навыками;

- оценка «не зачтено» ставится, если ординатор не знает отдельных разделов программного материала, допускает при ответе существенные ошибки.

9. Оценочные средства для текущего контроля и промежуточной аттестации

Оценочные средства (контрольно-измерительные материалы для всех видов аттестации) составлены преподавателями, периодически обновляются.

1) Тестовые задания:

1. ЧАСТОТА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ У СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ

1. 1-2 %
2. 5 %
3. 15 %
4. 50-60 %*
5. зависит от национальной принадлежности родителей

2. . ОТСУТСТВИЕ ЭМБРИОНА В ПОЛОСТИ ПЛОДНОГО МЕШКА - ЭТО

1. спонтанный аборт
2. замершая беременность
3. анэмбриония*
4. внематочная беременность

3. ПОПУЛЯЦИОННАЯ ЧАСТОТА НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ СОСТАВЛЯЕТ

1. 1-2%
2. 10-15%*
3. 50%
4. различается в зависимости от конкретной популяции

4. С УВЕЛИЧЕНИЕМ ВОЗРАСТА ЖЕНЩИНЫ ЧАСТОТА НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

1. возрастает*
2. снижается
3. не изменяется

5. ДВОЙНАЯ ТРИСОМИЯ – ЭТО

1. наличие двух одинаковых дополнительных хромосом в кариотипе
2. наличие двух разных дополнительных хромосом в кариотипе*
3. наличие трех одинаковых дополнительных хромосом в кариотипе
4. наличие трех разных дополнительных хромосом в кариотипе

6. САМАЯ ЧАСТАЯ ТРИСОМИЯ У СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ

1. по хромосоме 13
2. по хромосоме 16*
3. по хромосоме 18
4. по хромосоме 21
5. по хромосоме 22
6. по X-хромосоме
7. трисомии по всем хромосомам встречаются с одинаковой частотой

7. СУЩЕСТВОВАНИЕ КАКИХ ТИПОВ КЛЕТОК У ЧЕЛОВЕКА НЕВОЗМОЖНО

1. гаплоидных
2. диплоидных
3. триплоидных
4. тетраплоидных
5. возможны все эти типы*

8. ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ ВЫСОКОЙ ЧАСТОТЫ НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ У ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЮТСЯ

1. ошибки оплодотворения
2. высокая частота хромосомных аномалий в гаметах
3. постзиготическое нерасхождение хромосом
4. неблагоприятная экологическая обстановка

9. ВЫСОКАЯ ЧАСТОТА РАННИХ ЭМБРИОНАЛЬНЫХ ПОТЕРЬ У ЧЕЛОВЕКА ОТРАЖАЕТ ПРОЦЕСС

1. естественного отбора*
2. мутагенеза
3. сдерживания роста численности населения

10. КОРРЕКЦИЯ ТРИСОМИИ – ЭТО

1. спонтанная гибель трисомного зародыша
2. потеря сверхчисленной хромосомы, полученной от одного из родителей, в клетках зародыша с восстановлением нормального кариотипа*
3. пренатальная диагностика
4. преимплантационная генетическая диагностика

2) Вопросы для устного опроса:

1. Понятие об онтогенезе.
2. Стадии онтогенеза.
3. Классификация горизонтов развития по Стритеру.
4. Гаметогенез.
5. Оплодотворение.
6. Дробление.
7. Компактизация морулы.
8. Кавитация.
9. Образование бластоцисты.
10. Хэтчинг.
11. Имплантация.

10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

10.1. Литература:

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

2. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание / ред.: Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. – ISBN 978-5-9704-3969-2. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант врача": [сайт]. – URL : <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.htm>

3. Инзель, Т. Н. Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т. Н. Инзель. – Москва: Медицинское информационное агентство, 2016. – 192 с. – ISBN 978-5-9986-0276-4. – Текст: электронный // ЭБС "Медицинское информационное агентство": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.medlib.ru/library/library/books/3205>

4. Наглядная медицинская генетика [Текст] : учебно-методическое пособие для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям "060101.65 Лечебное дело", "060103.65 Педиатрия", "060104.65 Медико-профилактическое дело", "060105.65 Стоматология" : пер. с англ. / Д. Д. Притчард, Б. Р. Корф ; под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 200 с. - Пер.изд.: Medical genetics at a glance / Dorian J. Pritchard, Bruce R. Korf. - second edition. - Oxford, 2008.

Дополнительная:

1. Кребс Дж., Килпатрик С., Голдштейн Э. Гены по Льюису / Ред. Ребриков Д.В. – М.: Лаборатория знаний, 2019. – 919 с.

2. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К. и др. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2020. – 471 с.

3. Кассимерис Л., Окс Р., Льюин Б. Клетки по Льюису / Ред. Кассимерис Л., Льюин Б. – М.: Лаборатория знаний, 2021. – 1056 с.

4. Лебедев И.Н., Никитина Т.В. Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека: учебно-методическое пособие / под ред. акад. РАМН В.П. Пузырёва. – Томск: Изд-во «Печатная мануфактура», 2013. – 124 с.;

5. Однородительские дисомии и болезни геномного импринтинга [Текст] / С. А. Назаренко, Е. А. Саженова ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Сибирский медицинский университет (Томск) // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике : сборник научных трудов / Новосибирский областной клинический диагностический центр (Новосибирск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Медико-генетический научный центр РАМН (М.), НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта СЗО РАМН (СПб.); ред.: А. Б. Масленников, В. П. Пузырев. - Новосибирск : Альфа Виста, 2005. - Выпуск 7. - С. 98-125 .

10.2 Перечень методических рекомендаций для аудиторной и самостоятельной работы ординаторов

1. Биологическая индикация мутагенных воздействий: анализ числовых хромосомных нарушений в интерфазных клетках человека [Текст] : учебное пособие / В. А. Тимошевский, И. Н. Лебедев, С. А. Назаренко ; ред. В. П. Пузырев ; Сибирский медицинский университет (Томск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск : Печатная мануфактура, 2006. - 40 с. - (Наследственность и здоровье ; выпуск 7). - Прил.: с. 32-34.

2. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделений и микродупликаций [Текст] : атлас : для системы послевузовского и дополнительного профессионального образования врачей, интернов, ординаторов, аспирантов, проходящих обучение по специальностям "генетика" и "лабораторная генетика" / А. А. Кашеварова, И. Н. Лебедев, Л. П. Назаренко ; под ред. В. П. Пузырева ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск : Печатная мануфактура, 2014. - 56 с.

3. Цитогенетика человека и хромосомные болезни [Текст] / С. А. Назаренко, Ю. С. Яковлева ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Сибирский медицинский университет (Томск) // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике : сборник научных трудов / Новосибирский областной клинический диагностический центр

(Новосибирск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Медико-генетический научный центр РАМН (М.), НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта СЗО РАМН (СПб.); ред.: А. Б. Масленников, В. П. Пузырев. - Новосибирск : Альфа Виста, 2005. - Выпуск 7. - С. 6-59 .

10.3 Нормативно-правовые документы:

1. Федеральный закон от 01.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://nasci.ru/education/clinic_recommendations.

2. Правила предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг, утвержденными постановлением Правительства Российской Федерации от 4 октября 2012 г. N 1006 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 41, ст. 5628);

3. Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности, утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от 12 ноября 2012 г. N 1152 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 47, ст. 6501; 2016, N 38, ст. 5567; 2017, N 52, ст. 8148);

4. Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15 мая 2012 г. N 543н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 июня 2012 г., регистрационный N 24726), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23 июня 2015 г. N 361н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 7 июля 2015 г., регистрационный N 37921), от 30 сентября 2015 г. N 683н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 24 ноября 2015 г., регистрационный N 39822);

5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 декабря 2012 г. N 1177н "Об утверждении Порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 июня 2013 г., регистрационный N 28924, с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2015 г. N 549н) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 сентября 2015 г., регистрационный N 38783);

6. Порядок ознакомления пациента либо его законного представителя с медицинской документацией, отражающей состояние здоровья пациента, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 июня 2016 г. N 425н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 ноября 2016 г., регистрационный N 44336 (далее - Порядок, утвержденный приказом Минздрава N 425н);

10.4 Профессиональные базы данных, информационные справочные системы:

1) Электронные библиотечные системы

ЭБС "Консультант студента" режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

ЭБС "Консультант врача" режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru>

ЭБС "Book-Up" режим доступа: <http://books-up.ru>

EastView Information Services(ИВИС. Подписка на периодические издания)

режим доступа: <https://dlib.eastview.com/>

ЭБС Медицинское информационное агентство (МИА)

режим доступа: <https://www.medlib.ru>

2) Базы данных

- Polpred.com
- ScieceDirect
- ClinicalKey
- SpringerLink
- Science
- Wiley Online Library
- eLIBRARY.RU
- Национальная Электронная библиотека нэб.рф
- MEDLINE Complete EBSCO Publishing
- Nature Publishing
- Scopus
- zbMATH (математика)
- Web of Science

11. Материально-техническое обеспечение

Преподавание дисциплины осуществляется на базе НИИ медицинской генетики и генетической клиники. Образовательный процесс обеспечен специально оборудованными помещениями для проведения учебных занятий, в том числе:

Учебная (лекционная) аудитория: автоматизированное рабочее место лектора, мультимедийное оборудование.

Помещения, предусмотренные для оказания медико-генетической помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и (или) медицинскими изделиями и расходным материалом;

Помещения в клиничко-диагностической, цитогенетической, биохимической лабораториях для проведения лабораторных методов диагностики наследственной патологии;

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

Таблицы, схемы, стенды.

Программное обеспечение

Операционная система Windows;

программы, обеспечивающие работу с документами (MS Office 2010; Apache Open office; Adobe Reader; архиватор 7-Zip):

Microsoft Office Professional Plus 2010 Russian Government OPEN 1 License Level C 79P-03567;

Dr. Web Desktop Security Suite + Центр Управления (LBW-AC-36M-550-A1);

ABBYY FineReader 11 Corporate Edition AF11-3U1V25-102 ID 166961.

Интернет-браузеры (Internet Explorer; Google Chrome; Mozilla Firefox).

Программы, обеспечивающие просмотр медиа файлов (Windows Media Player ; средство просмотра фотографий Windows).

12. Кадровое обеспечение образовательного процесса

№ п/п	Наименование разделов или тем дисциплины	Фамилия, имя, отчество преподавателя	Ученая степень, ученое звание	Основное место работы, должность	Место работы и должность по совместительству (при наличии)
1.	Темы 1-4	Кашеварова Анна	К.б.н.	Старший научный	

		Александровна		сотрудник лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики	
--	--	---------------	--	--	--