

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
**Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования**
**«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет им.
Н.И. Лобачевского»**

Институт биологии и биомедицины
(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО
решением президиума
Ученого совета ННГУ
протокол от
«16_» января 2024 г. № 1

Рабочая программа дисциплины (модуля)

Генетика

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень подготовки кадров
высшей квалификации в ординатуре
Направление подготовки / специальность

31.08.30 Генетика

Квалификация

Врач генетик

Форма обучения

Очная

Нижегород
2024 год начала подготовки

1. Место и цели дисциплины (модуля) в структуре ОПОП

№ варианта	Место дисциплины в учебном плане образовательной программы	Стандартный текст для автоматического заполнения в конструкторе РПД
1	Блок 1. Дисциплины (модули) базовая часть	Дисциплина Б1.Б.01 Генетика относится к базовой части ОПОП подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.30 Генетика

Целями освоения дисциплины являются:

- подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового к использованию современных знаний по генетике для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях поликлинической и стационарной помощи населению.
- формирование обширного и глубокого объема базовых, фундаментальных медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача – генетика.
- формирование и совершенствование профессиональной подготовки врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.
- формирование умения в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов.
- формирование и совершенствование системы общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации и экономики здравоохранения, страховой медицины, медицинской психологии.

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

Формируемые компетенции (код компетенции, этап формирования)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), характеризующие этапы формирования компетенций
---	--

<p>ПК-1 готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	<p><i>Знать</i> комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p> <p><i>Уметь</i> проводить комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p> <p><i>Владеть</i> сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>
<p>ПК-2 готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения</p>	<p><i>Знать</i>, как осуществлять проведение профилактических медицинских осмотров, диспансерное наблюдение за здоровыми пациентами и хроническими больными</p> <p><i>Уметь</i> самостоятельно оценить статус пациента: собрать анамнез, провести физикальное обследование, провести первичное обследование систем, наметить объем дополнительных исследований, грамотно оценить их результаты, сформулировать диагноз, заполнить амбулаторную карту</p> <p><i>Владеть</i> методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, алгоритмом постановки диагноза</p>

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	<i>Знать</i> принципы диагностики нозологических форм <i>Уметь</i> выявлять критерии диагностики нозологических форм <i>Владеть</i> методикой постановки и обоснования диагноза, дифференциальной диагностики
ПК-6 готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	<i>Знать</i> симптомы, синдромы, методы диагностики и лечения наследственных заболеваний <i>Уметь</i> диагностировать и лечить наследственные заболевания <i>Владеть</i> методами диагностики и лечения наследственных заболеваний
ПК-7 готовность к оказанию медико-генетической помощи	<i>Знать</i> принципы и методы оказания медико-генетической помощи <i>Уметь</i> оказывать медико-генетическую помощь пациентам <i>Владеть</i> методами оказания медико-генетической помощи

3. Структура и содержание дисциплины (модуля)

Трудовое количество дисциплины

	очная форма обучения
Общая трудовое количество	25 ЗЕТ
Часов по учебному плану	900
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	743
- занятия лекционного типа	60
- занятия семинарского типа	680
(практические занятия / лабораторные работы)	
самостоятельная работа	121
КСР	3
Контроль	36
Промежуточная аттестация – экзамен/зачет	Зачет, экзамен

Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем	Всего	В том числе
--	-------	-------------

дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	(часы)	Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа	Всего контактная работа с преподавателем	
Модуль 1. «Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза» 1.1 Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии 1.2 Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 1.3 Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	177	12	125	137	40

<p>1.4 Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей</p> <p>1.5 Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; принципы расчетов генетического риска при врожденных и (или) наследственных заболеваниях с разными типами наследования</p> <p>1.6 Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>1.7 Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению</p> <p>1.8 Принципы интерпретации результатов лабораторных методов диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>1.9 Инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>1.10 Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>					
--	--	--	--	--	--

Модуль 2. «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» 2.1 Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.2 Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.3 Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.4 Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.5 Методы медикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.6 Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.7 Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных лекарственных препаратов, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.8 Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание	149	10	110	120	29
--	-----	----	-----	-----	----

медицинской помощи при них					
Модуль 3. «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников» 3.1 Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 3.2 Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями 3.3 Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников 3.4 Принципы работы с электронными информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека 3.5 Принципы генеалогического анализа; правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы для составления родословной 3.6 Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания 3.7 Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению	156	12	125	137	19
Модуль 4 «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями» 4.1 Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу, требования к оформлению медицинской документации	93	6	80	86	7
В т.ч. текущий контроль	1			1	
Итого	576	40	440	481	95
Промежуточная аттестация в форме зачета					

Модуль 5. «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов» 5.1 Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность 5.2 Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность 5.3 Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	135	11	110	121	14
Модуль 6. «Оказание медицинской помощи в экстренной форме» В т.ч. текущий контроль Итого	151 38 324	9 20	130 240	139 2 262	12 26
Промежуточная аттестация в форме экзамена					
Итого	900	60	680	622	121

Практическая подготовка предусматривает семинарские занятия

Практические занятия организуются, в том числе в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

На проведение практических занятий в очной форме практической подготовки отводится 10 часов.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОПОП (профилактических; диагностических; лечебных; психолого-педагогических);
- компетенций – ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках семинарских занятий. Промежуточная аттестация осуществляется на зачете и экзамене.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках занятий семинарского типа.

4. Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии: лекции с использованием мультимедийных средств поддержки образовательного процесса; лекции с проблемным изложением учебного материала; регламентированная самостоятельная деятельность ординаторов; семинары, практические занятия, подготовка и защита реферата, тестирование.

Промежуточной аттестацией является зачет в 1 семестре, экзамен во 2 семестре.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа (согласно таблице «Содержание дисциплины») и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет, а также подготовка обучающимися рефератов.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию.

Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность в работе студентов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

• *Изучение понятийного аппарата дисциплины.*

Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет-ресурсы, указанные в списке литературы.

• *Изучение тем самостоятельной проработки и подготовка реферата.*

Особое место отводится самостоятельной проработке ординаторами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы ординаторы пишут конспекты по каждой из тем дисциплины, что способствует увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

Темы для самостоятельного изучения:

1. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека
2. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных исследований у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза, с учетом возрастных особенностей
3. Международная классификация болезней МКБ
4. Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
5. Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6. Принципы проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или)

наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами

7. Порядок выдачи листов нетрудоспособности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующим законодательством

8. Медицинские показания и медицинские противопоказания к реабилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов

9. Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене

10. Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа

11. Правила предоставления медико-статистических показателей для отчета о деятельности

12. Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля

6. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика, включающий:

6.1. Перечень компетенций выпускников образовательной программы:

ПК-1 готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания;

ПК-2 готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения;

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.

Индикаторы компетенции	Критерии оценивания			
	Не зачтено	Зачтено		
	«неудовлетворительно»	«удовлетворительно»	«хорошо»	«отлично»
ПК-1 <i>Знать:</i> комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания				
<i>Уметь:</i> проводить комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их	При решении стандартных задач не продемонстрирован ы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрирован ы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрирова ны все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме
раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания				
<i>Владеть:</i> методами сохранения и укрепления здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их	При решении стандартных задач не продемонстрирован ы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрирова ны навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания				
ПК-2 <i>Знать:</i> как осуществлять проведение профилактических медицинских осмотров, диспансерное наблюдение за здоровыми пациентами и хроническими больными	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<i>Уметь:</i> Самостоятельно оценить статус пациента: собрать анамнез, провести физикальное обследование, провести первичное обследование систем, наметить объем дополнительных исследований, грамотно оценить их результаты, сформулировать диагноз, заполнить амбулаторную карту	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<i>Владеть:</i> методами общеклинического обследования,	При решении стандартных задач не продемонстрированы	Имеется минимальный набор навыков для решения	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных
интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, алгоритмом постановки диагноза	ы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	стандартных задач с некоторыми недочетами	недочетами	задач без ошибок и недочетов
ПК-5 <i>Знать:</i> принципы диагностики нозологических форм	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

<i>Уметь:</i> выявлять критерии диагностики нозологических форм	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<i>Владеть:</i> методикой постановки и обоснования диагноза, дифференциальной диагностики	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
ПК-6 <i>Знать:</i> симптомы, синдромы, методы диагностики и лечения наследственных заболеваний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<i>Уметь</i> диагностировать и лечить наследственные заболевания	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<i>Владеть:</i> методами диагностики и лечения наследственных заболеваний	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
ПК-7 <i>Знать:</i> принципы и методы оказания медико-генетической помощи	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

<i>Уметь:</i> оказывать медико-генетическую помощь пациентам	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<i>Владеть:</i> методами оказания медико-генетической помощи	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
Шкала оценок по проценту правильно выполненных контрольных заданий	0-50%	51-70%	71-90%	91-100%

6.2 Описание шкал оценивания

Контроль качества усвоения ординаторами содержания дисциплины проводится в виде зачета и экзамена, на которых определяется:

- уровень усвоения ординаторами основного учебного материала по дисциплине;
- уровень понимания ординаторами изученного материала;
- способности ординаторами использовать полученные знания для решения конкретных задач.

Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»

не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
-------------------	----------------------------	---

Зачет проводится в устной форме в виде теоретического вопроса, перед ответом на который дается 45 минут для подготовки и составления кратких тезисов ответа в письменной форме. Далее ординатор дает развернутый ответ на теоретический вопрос.

Экзамен проводится в устной форме. Ординаторы берут экзаменационный билет, который содержит два вопроса. Первый вопрос содержит теоретическую часть, перед ответом на вопрос дается 45 минут для подготовки и составления кратких тезисов ответа в письменной форме. Далее ординатор дает развернутый ответ на вопрос. Второй вопрос практическое задание.

Критерии оценки результатов обучения на зачете:

Зачет	Обучающийся хорошо посещает занятия, на занятиях участвует в обсуждениях, формирует вопросы, высказывает свою точку зрения в дискуссиях. Написал и защитил реферат, выполнил тест. Ответил на вопросы зачета.
Незачет	Частые пропуски занятий, на занятиях не активен. Не написал реферат, не выполнил тест. Не ответил на вопрос зачета.

Критерии оценивания ответа на экзамене:

- Оценка «отлично»:
 - уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
 - полные, последовательные, грамотные и логически излагаемые ответы при видоизменении задания,
 - свободно справляющиеся с поставленными задачами, знания материала,
 - правильно обоснованные принятые решения,
 - выполнил практическое задание
- Оценка «хорошо»:
 - уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, допущено несколько несущественных ошибок
 - грамотное изложение, без существенных неточностей в ответе на вопрос,
 - правильное применение теоретических знаний,
 - выполнил практическое задание
- Оценка «удовлетворительно»:
 - усвоение основного материала,
 - при ответе допускаются неточности,
 - при ответе недостаточно правильные формулировки,
 - нарушение последовательности в изложении программного материала,
 - выполнил практическое задание
- Оценка «неудовлетворительно»:
 - уровень знаний ниже минимальных требований, имели место грубые ошибки,
 - не выполнил практическое задание

Критерии оценки тестового контроля:

Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания. При неудовлетворительном результате тестирования обучающийся не допускается к экзамену по дисциплине. Результаты тестирования оцениваются как «сдано», «не сдано».

Критерии оценки реферата:

- оценка «отлично» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
- оценка «хорошо» - структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;
- оценка «удовлетворительно» - нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;
- оценка «неудовлетворительно» - нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

Критерии оценки практического задания:

- Зачтено –ординатор правильно выполнил практическое задание, дал полный и развернутый ответ
- Не зачтено – обучающийся не справился с предложенным практическим заданием, не может правильно интерпретировать его решение и не справляется с дополнительным заданием.

Критерии и процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине, характеризующих сформированность компетенций

Для оценивания результатов обучения в виде знаний используются следующие процедуры и технологии:

- тест
- реферат.

Для оценивания результатов обучения в виде умений и навыков используются следующие процедуры и технологии:

- практические задания.

6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения и (или) для промежуточного контроля сформированности компетенции.

6.3.1 Вопросы для зачета

<i>Вопросы</i>	<i>Код формируемой</i>
----------------	------------------------

	<i>компетенции</i>
Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации	ПК-7
Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов.	ПК-7
Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген- один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма	ПК-7
Генетика пола.	ПК-7
Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ	ПК-2
Этапы и уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.	ПК-1
Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность. Генотерапия.	ПК-6
Картирование гена. Характеристика мутаций в гене CF. Пренатальная ДНК-диагностика.	ПК-5
Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека.	ПК-5
Мутагенез. Классификация мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационный мутагенез. Зависимость частоты мутаций от вида облучения, мощности, дозы и чувствительности организма. Механизм возникновения мутаций.	ПК-1
Группы сцепления. Кроссинговер и его биологическая роль. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.	ПК-6
Молекулярная генетика. Регуляция экспрессии гена. Геномика и протеомика. Генная инженерия. Эпигенетика.	ПК-1
Внеядерное наследование	ПК-1
Медицинская генетика. Онкогенетика	ПК-1
Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза	ПК-7

6.3.2 Вопросы для экзамена:

<i>Вопросы</i>	<i>Код формируемой компетенции</i>
Предмет и задачи медицинской генетики. Методы медицинской генетики	ПК-5
Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.	ПК-7

Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии.	ПК-1
Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии	ПК-7
Цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний	ПК-7
Биохимические методы наследственных заболеваний: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика.	ПК-1
Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, tandemная масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.	ПК-5
Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний	ПК-5
Классификация наследственных болезней.	ПК-7
Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов.	ПК-2
Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация.	ПК-6
Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний.	ПК-7
Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры.	ПК-7
Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные	ПК-7
Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии.	ПК-5
Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.	ПК-1
Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг.	ПК-7
Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза.	ПК-7
Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний.	ПК-5
Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса	ПК-5
Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.	ПК-5
Адреногенитальный синдром.	ПК-5
Муковисцидоз.	ПК-5
Врожденный гипотиреоз	ПК-5
Факоматозы. Нейрофиброматоз.	ПК-5
Болезнь Марфана	ПК-5
Гемофилия.	ПК-5

Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).	ПК-5
Наследственный нефрит (синдром Альпорта).	ПК-5
Возможности терапии и реабилитации больных с хромосомными заболеваниями	ПК-7
Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.	ПК-2
Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов.	ПК-7
Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний.	ПК-5
Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней.	ПК-5
Галактоземия.	ПК-6
Наследственные болезни обмена липидов. Болезнь Гоше.	ПК-6
Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия	ПК-6
Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы	ПК-6
Болезнь Фабри	ПК-6
Болезнь Вильсона - Коновалова.	ПК-6
Миодистрофия Дюшена-Беккера	ПК-6
Синдром мальабсорбции.	ПК-6
Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением	ПК-1
Профилактика наследственных болезней. Преконцепционная подготовка	ПК-1
Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.	ПК-7
Патогенетическое лечение наследственных болезней. Симптоматическое лечение наследственных болезней	ПК-6
Этиологическое лечение наследственных болезней.	ПК-6

6.3.3 Оценочное средство: практические задания

Для оценки сформированности компетенции ПК-1

- Провести оценку прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска (патология по выбору преподавателя).
- Разработать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая

пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

- Составить план беседы с пациентом и (или) членами его семьи, а также здоровыми носителям патогенных мутаций в генах о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику (патология по выбору преподавателя).
- Составить план контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

Для оценки сформированности компетенции ПК-2

- Составить план по организации скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.
- Определить медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах (патология по выбору преподавателя).
- Подготовить план беседы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
- Подготовьте необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (патология по выбору преподавателя).

Для оценки сформированности компетенции ПК-5

- Провести генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

- Составить план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.
- Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания (патология по выбору преподавателя).
- Обосновывать необходимость направления пациентов с подозрением на наследственную патологию в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

Для оценки сформированности компетенции ПК-6

- Разработать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).
- Написать план назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).
- Оценить эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (патология по выбору преподавателя).
- Написать план немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).
- Выбрать профиль и обосновать необходимость направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

Для оценки сформированности компетенции ПК-7

- Составьте план проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с

установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах.

- Составьте план беседы с пациентом с целью оказания психологической помощи больному с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения.
- Разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

6.4 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для текущего контроля сформированности компетенции

6.4.1 Оценочное средство: тест

Для оценки сформированности компетенции ПК-7

1. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
2. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение?
3. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.
4. Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как аутосомные рецессивные не сцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй супруг гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?
5. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Для оценки сформированности компетенции ПК-5

1. Укажите правильный кариотип синдрома Патау
2. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью
3. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:

4. Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом:
5. Какой из кариотипов будет иметь женщина, не страдающая наследственной болезнью, связанной с нарушением числа хромосом:
6. Укажите, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа аутосом:
7. Из перечисленных заболеваний выберите те, причиной которых являются структурные aberrации хромосом:
8. Отметьте, при диагностике каких из перечисленных ниже заболеваний, можно использовать исследование телец полового хроматина в интерфазных ядрах соматических клеток человека:

Для оценки сформированности компетенции ПК-6

1. Основные методы редактирования генома с помощью нуклеаз включают
 - 1) TALEN, CRISPR, TGFb
 - 2) ZFN, TALEN, CRISPR/Cas9
 - 3) CRISPR, IL12
 - 4) PIM1, ZFN, TALEN
2. С развитием синдрома ваарденбурга, тип i, ассоциирован ген
 - 1) OPA1
 - 2) EYA1
 - 3) COL11A1
 - 4) PAX3
3. Системой crisper/cas9 могут быть отредактированы
 - 1) жиры
 - 2) низкомолекулярные вещества
 - 3) белки
 - 4) последовательности ДНК
4. Классическая форма фенилкетонурии лечится диетой с низким содержанием
 - 1) фенилгидразина
 - 2) фенилаланина
 - 3) фенилглицина
 - 4) 2-4-динитрофенилгидразина
5. В нормальной клетке за передачу наследственного материала в митозе отвечает
 - 1) гистоновые белки
 - 2) РНК
 - 3) ДНК
 - 4) эндоплазматический ретикулум
6. У женщин с болезнью фабри более информативным для биохимической диагностики является определение
 - 1) активности альфа галактозидазы в лейкоцитах
 - 2) лизосфинголипидов в крови

- 3) активности альфа галактозидазы в плазме крови
- 4) активности хитотриозидазы

7. Спинальная мышечная атрофия с понтоцереbellарной гипоплазией обусловлена мутациями в гене

- 1) VRK1
- 2) STXBP1
- 3) SMN1
- 4) ARX

8. Атрофия зрительных нервов лебера преимущественно дебютирует

- 1) от 1-5 лет
- 2) после 50 лет
- 3) с рождения
- 4) в 15-30 лет

9. При голландрическом типе наследования доля мужчин среди больных составляет (в процентах)

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 75
- 4) 0

10. Естественная фертильность пациентов с синдромом Клайнфельтера

- 1) слегка снижена
- 2) заметно снижена
- 3) не нарушена
- 4) полностью нарушена

Для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. К каким видам профилактики наследственных заболеваний относится медико-генетическое консультирование?

- 1) к третичной
- 2) ко всем
- 3) к вторичной
- 4) к первичной

2. Явление, когда гибриды первого поколения превосходят своих гомозиготных родителей по некоторому признаку, называется

- 1) полным доминированием
- 2) гетерозисом
- 3) эпистазом
- 4) кодоминированием

3. Детекция анеуплоидии в интерфазных ядрах возможна с использованием

- 1) спектрального кариотипирования (SKY)
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов
- 3) мультицветного кариотипирования (mFISH)
- 4) межвидовой гибридизации (RX-FISH)

4. Частота моногенных болезней среди новорожденных составляет (в %)

- 1) 0,5
- 2) 0,1
- 3) 1
- 4) 5

5. Риск рождения ребенка с синдромом дауна повышается при наличии у одного из родителей

- 1) ассиметричной транслокации
- 2) перцентрической инверсии
- 3) парацентрической инверсии
- 4) робертсоновской транслокации

6.4.2 Оценочное средство: реферат

Для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Геномные проекты фундаментальные задачи и практические решения.
2. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
3. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.

Для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Семья как объект диспансерного медико-генетического наблюдения.
2. Болезнь Крона в практике участкового терапевта. Клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
3. Семейная гиперхолестеринемия. Выявление, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля):

а) основная литература:

1. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>. - Режим доступа : по подписке.
2. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьева. - 4-е изд., стер. - Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. - 479 с. - ISBN 978-5-379-00375-3. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>. - Режим доступа : по подписке.
3. Сычёв, Д. А. КЛИНИЧЕСКАЯ ФАРМАКОГЕНЕТИКА / Д. А. Сычёв, В. Г. Кукес -

Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт].
- URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970409169V0018.html>. - Режим доступа: по подписке.

б) дополнительная литература:

1. Кишкун, А. А. Биологический возраст и старение: возможности определения и пути коррекции / Кишкун А. А. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-0786- - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970407868.html>. - Режим доступа : по подписке.

2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> - Режим доступа: по подписке.

в) программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <https://urait.ru>

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>

ЭБС «Znaniyum.com». Режим доступа: <http://www.znaniyum.com>

Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованная мебелью, экраном, проектором, ноутбуком

Аудитория (лаборатория) укомплектованная учебной мебелью, доской, переносным мультимедийным оборудованием (ноутбук), беспроводным Интернетом, лицензионным программным обеспечением, специализированным оборудованием и медицинскими изделиями (лаборатория): фотометр, весы аналитические, магнитная мешалка, центрифуга, водяная баня, анализатор показателей гемостаза (коагулометр), хемилуминометр, гематологический анализатор.

Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и (или) медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, термометр, медицинские весы, ростометр, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель бактерицидный, пеленальный стол, сантиметровые ленты) и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально, а также иного необходимого оборудования.

Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное комплектом мебели, демонстрационным оборудованием (экран, проектор, экран), персональным компьютером с выходом в интернет и обеспечением доступа в электронную

информационно-образовательную среду организации.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.30 Генетика.

Автор: Лобанова Надежда Анатольевна, к.м.н.

Директор ИББМ: Ведунова Мария Валерьевна, д.б.н., профессор

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 05.12.2023, протокол № 2.