

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования_
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт клинической медицины

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Уровень высшего образования

Ординатура

Направление подготовки / специальность

31.08.78 - Физическая и реабилитационная медицина

Направленность образовательной программы

Физическая и реабилитационная медицина

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.02 Медицинская генетика относится к части, формируемой участниками образовательных отношений образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
УК-1: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: Изучение актуальной литературы.	УК-1.1: Изучил актуальную литературу.	Индивидуальное устное собеседование	Зачёт: Реферат
ПК-1: Проведение обследования пациентов с целью выявления нарушений функций и структур организма человека и последовавших за ними ограничений жизнедеятельности и	ПК-1.1: Знать методы сбора анамнеза, жалоб, осмотра больного с терапевтической патологией для распознавания заболеваний Этиологию, патогенез, и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний внутренних органов; современную классификацию, принципы и особенности основных методов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования, их диагностическое значение. ПК-1.2: Уметь получить информацию о заболевании, интерпретировать жалобы, анамнез заболевания и жизни, данные, применить объективные методы	ПК-1.1: Знает методы сбора анамнеза, жалоб, осмотра больного с терапевтической патологией для распознавания заболеваний Этиологию, патогенез, и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний внутренних органов; современную классификацию, принципы и особенности основных методов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования, их диагностическое значение. ПК-1.2: Умеет получить информацию о заболевании, интерпретировать жалобы, анамнез заболевания и жизни, данные, применить	Реферат	Зачёт: Реферат

	<p>обследования , выявить общие и специфические признаки заболевания; построить план обследования больного с учетом стандартов и интерпретировать дополнительные методы обследования (лабораторно-инструментальные) с учетом нормы.</p> <p>ПК-1.3: Владеть методами сбора анамнеза, жалоб больного с терапевтической патологии; навыком составления плана дополнительного обследования больного; интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных исследований и проведения дифференциальной диагностики</p>	<p>объективные методы обследования , выявить общие и специфические признаки заболевания; построить план обследования больного с учетом стандартов и интерпретировать дополнительные методы обследования (лабораторно-инструментальные) с учетом нормы.</p> <p>ПК-1.3: Владеет методами сбора анамнеза, жалоб больного с терапевтической патологии; навыком составления плана дополнительного обследования больного; интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных исследований и проведения дифференциальной диагностики</p>		
--	--	---	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	2
Часов по учебному плану	72
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	4
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	20
- КСР	1
самостоятельная работа	47
Промежуточная аттестация	0
	Зачёт

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе	
		Контактная работа (работа во	Самостоятельная

		взаимодействии с преподавателем), часы из них			работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/лабораторные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Введение в медицинскую генетику и тератологию. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	17	1	5	6	11
Профилактика наследственной патологии. Виды, направления и уровни профилактики ВПР и наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование беременных. Проблемы фетологии. Пренатальная диагностика: методы.	18	1	5	6	12
Методы диагностики наследственных болезней: клиничко-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.	18	1	5	6	12
Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий. Симптоматическая, патогенетическая, этиологическая терапия.	18	1	5	6	12
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	4	20	25	47

Содержание разделов и тем дисциплины

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Индивидуальное устное собеседование) для оценки сформированности компетенции УК-1:

Опрос по изученному самостоятельно материалу.

Критерии оценивания (оценочное средство - Индивидуальное устное собеседование)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

1. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов.
2. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.
3. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактики наследственных болезней.
4. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика.
5. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
	не зачтено	зачтено		
<u>Знания</u>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

			негрубых ошибок	
<u>Умения</u>	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
<u>Навыки</u>	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 оценивания 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».

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции УК-1

1) Типы наследования в медицинской генетике

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1) Типы наследования при хромосомных аномалиях

2) Типы наследования при моногенных заболеваниях

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н.П.; Пузырев В.П.; Смирнихина С.А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=870121&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Алферова Г. А. Генетика : учебник / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. - 3-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 200 с. - (Профессиональное образование). - ISBN 978-5-534-11678-6. - Текст : электронный // ЭБС "Юрайт"., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=844828&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://biblio-online.ru>.

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

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

ЭБС «Znaniyum.com». Режим доступа: www.znaniyum.com.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами.

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

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки 31.08.78 - Физическая и реабилитационная медицина.

Автор(ы): Буйлова Татьяна Валентиновна, доктор медицинских наук, доцент
Авдониная Юлия Дмитриевна, кандидат медицинских наук.

Заведующий кафедрой: Буйлова Татьяна Валентиновна, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 29.01.2024г., протокол № 1.