



федеральное государственное  
бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Тюменский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)  
Институт материнства и детства

Кафедра детских болезней и поликлинической педиатрии

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по учебно-методической  
работе

Василькова Т.Н.

17 мая 2023 г.

Изменения и дополнения

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по учебно-методической  
работе

Василькова Т.Н.

15 мая 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**Б1.О.42 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: 31.05.02 Педиатрия

Формы обучения: очная

Квалификация (степень) выпускника: Врач-педиатр

Год набора: 2023

Срок получения образования: 6 лет

Объем: в зачетных единицах: 2 з.е.  
в академических часах: 72 ак.ч.

Курс: 5 Семестры: 9

Разделы (модули): 2

Зачет: 9 семестр

Лекционные занятия: 14 ч.

Практические занятия: 36 ч.

Самостоятельная работа: 22 ч.

г. Тюмень, 2024

**Разработчики:**

Профессор кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии, доктор медицинских наук, профессор Левитина Е.В.

Доцент кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии, кандидат медицинских наук, доцент Рахманина О.А.

**Рецензенты:**

Заведующий кафедрой педиатрии института НПр ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России, д.м.н., профессор А.Д. Петрушина

Начальник педиатрической службы ГБУЗ ТО «ОКБ №1» Н.Е. Горохова

Профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО "Уральский государственный медицинский университет" Минздрава России д.м.н. А.В. Кияев

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12.08.2020 №965, с учетом трудовых функций профессиональных стандартов: "Врач-педиатр участковый", утвержден приказом Минтруда России от 27.03.2017 № 306н.

**Согласование и утверждение**

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Кафедра детских болезней и поликлинической педиатрии	Заведующий кафедрой, руководитель подразделения, реализующего ОП	Храмова Е.Б.	Рассмотрено	14.03.2023, № 6
2	Методический совет по специальности 31.05.02 Педиатрия	Председатель методического совета	Хорошева Е.Ю.	Согласовано	18.04.2023, № 4
3	Институт материнства и детства	Директор	Матейкович Е.А.	Согласовано	17.05.2023
4	Центральный координационный методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	17.05.2023, № 9

**Актуализация**

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
---	---------------------------------------	--------------------	-----	------	------------------------------

1	Методический совет по специальности 31.05.02 Педиатрия	Председатель методического совета	Хорошева Е.Ю.	Согласовано	14.05.2024, № 5
2	Центральный координационный методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	15.05.2024, № 9

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель освоения дисциплины - пополнить знания студентов современными достижениями медицинской генетики, с формированием понимания целей, знания этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017 г. № 306н.

Задачи изучения дисциплины:

- приобретение студентами умений осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфологических вариантов (микроаномалий) развития;
- понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
- овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
- приобретение знаний и выработка умений по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- ознакомление с нравственными и правовыми формами оказания медико-генетической помощи;
- ознакомление с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней, с методами пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;
- знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных.

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

*Компетенции, индикаторы и результаты обучения*

ПК-1 Способен собирать и анализировать жалобы пациента, данные анамнеза жизни и заболевания в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ПК-1.1 Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком

*Знать:*

ПК-1.1/Зн1 методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)

ПК-1.1/Зн2 методика получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах

ПК-1.1/Зн3 методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам

ПК-1.1/Зн4 методика получения и оценки информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)

ПК-1.1/Зн5 методика получения и оценки информации о профилактических прививках (перечень и в каком возрасте) и поствакцинальных осложнениях (перечень и в каком возрасте), о результатах Манту и диаскин-теста

ПК-1.1/Зн6 методика сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)

*Уметь:*

ПК-1.1/Ум1 устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком

*Владеть:*

ПК-1.1/Нв1 получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком

ПК-1.1/Нв2 сбор анамнеза жизни ребенка

ПК-1.1/Нв3 получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)

ПК-1.1/Нв4 получение информации о профилактических прививках

ПК-1.2 Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с пробанда, получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников

*Знать:*

ПК-1.2/Зн1 методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)

*Уметь:*

ПК-1.2/Ум1 составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка

ПК-1.2/Ум2 получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком

*Владеть:*

ПК-1.2/Нв1 получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком

ПК-1.3 Получать и оценивать информацию о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работе с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах; течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного вскармливания

*Знать:*

ПК-1.3/Зн1 методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)

ПК-1.3/Зн2 методика получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах

*Уметь:*

ПК-1.3/Ум1 получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка

*Владеть:*

ПК-1.3/Нв1 получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком

ПК-1.3/Нв2 сбор анамнеза жизни ребенка

ПК-1.3/Нв3 получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)

ПК-1.4 Получать и оценивать информацию о росте и развитии ребенка в динамике, начиная с момента рождения, перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах, поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту и диаскин-теста

*Знать:*

ПК-1.4/Зн1 методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам

ПК-1.4/Зн2 методика получения и оценки информации о профилактических прививках (перечень и в каком возрасте) и поствакцинальных осложнениях (перечень и в каком возрасте), о результатах Манту и диаскин-теста

*Уметь:*

ПК-1.4/Ум1 получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания

*Владеть:*

ПК-1.4/Нв1 получение информации о профилактических прививках

ПК-1.5 Получать и оценивать информацию о жалобах: при каких обстоятельствах возникают\ухудшаются\купируются, симптомы возникают периодически или сохраняются постоянно, как симптомы менялись со временем, насколько симптомы беспокоят ребенка\родителей, можно ли оценить симптомы количественно

*Знать:*

ПК-1.5/Зн1 методика оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп

ПК-1.5/Зн2 анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей

ПК-1.5/Зн3 показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастно-половым группам

ПК-1.5/Зн4 особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах

ПК-1.5/Зн5 этиология и патогенез болезней и состояний у детей, клиническая симптоматика болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья

ПК-1.5/Зн6 клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-1.5/Зн7 клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-1.5/Зн8 клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

*Уметь:*

ПК-1.5/Ум1 оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

ПК-1.5/Ум2 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ПК-1.5/Ум3 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

*Владеть:*

ПК-1.5/Нв1 оценивание состояния и самочувствия ребенка

ПК-1.6 Получать и оценивать информацию о сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной ранее терапии для распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

*Знать:*

ПК-1.6/Зн1 особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста

ПК-1.6/Зн2 методика сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)

*Уметь:*

ПК-1.6/Ум1 получать информацию о поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту и диаскин-теста

ПК-1.6/Ум2 получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии

ПК-1.6/Ум3 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

ПК-1.6/Ум4 обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей

ПК-1.6/Ум5 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам

ПК-1.6/Ум6 обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей

ПК-1.6/Ум7 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

ПК-1.6/Ум8 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам

ПК-1.6/Ум9 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию

ПК-1.6/Ум10 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи

*Владеть:*

ПК-1.6/Нв1 сбор анамнеза жизни ребенка

ПК-1.6/Нв2 сбор анамнеза заболевания

ПК-1.6/Нв3 направление детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию

ПК-1.6/Нв4 направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-1.6/Нв5 направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-1.6/Нв6 направление детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-1.6/Нв7 оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ПК-1.6/Нв8 оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

ПК-1.6/Нв9 оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

ПК-1.6/Нв10 проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-2 Способен проводить и интерпретировать результаты осмотра пациентов, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ПК-2.1 Оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить объективный осмотр органов и систем организма ребенка с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья, в том числе с использованием телемедицинских технологий;

*Знать:*

ПК-2.1/Зн1 методику оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастнo-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастнo-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастнo-половых групп

ПК-2.1/Зн2 клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.1/Зн3 клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.1/Зн4 клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ПК-2.1/Зн5 клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

ПК-2.1/Зн6 клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

*Уметь:*

ПК-2.1/Ум1 оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

ПК-2.1/Ум2 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ПК-2.1/Ум3 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

ПК-2.1/Ум4 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

*Владеть:*

ПК-2.1/Нв1 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ПК-2.1/Нв2 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

ПК-2.1/Нв3 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

ПК-2.2 Обосновывать целесообразность проведения и оценивать результаты клинических, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных методов обследования детей с учетом поло-возрастных групп

*Знать:*

ПК-2.2/Зн1 особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста

ПК-2.2/Зн2 показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастнo-половым группам

ПК-2.2/Зн3 особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах

ПК-2.2/Зн4 клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-2.2/Ум1 обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей

ПК-2.2/Ум2 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам

ПК-2.2/Ум3 обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей

ПК-2.2/Ум4 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

*Владеть:*

ПК-2.2/Нв1 навыками оценки состояния и самочувствия ребенка

ПК-2.2/Нв2 навыками направления детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию

ПК-2.2/Нв3 навыками направления детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.3 Определять показания для направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

*Знать:*

ПК-2.3/Зн1 клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-2.3/Ум1 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам

*Владеть:*

ПК-2.3/Нв1 навыками направления детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.4 Применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача

*Знать:*

ПК-2.4/Зн1 клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.4/Зн2 современные цифровые сервисы, цифровые инструменты, системы поддержки принятия врачебных решений для диагностики заболеваний

*Уметь:*

ПК-2.4/Ум1 использовать цифровые сервисы по получению информации об анамнезе жизни и истории развития заболевания для диагностики настоящего заболевания/состояния

ПК-2.4/Ум2 использовать цифровые сервисы поддержки принятия врачебных решений для диагностики заболеваний, состояний

*Владеть:*

ПК-2.4/Нв1 навыками использования экспертных систем принятия поддержки врачебных решений и нейросетей для диагностики заболеваний/ состояний

ПК-2.4/Нв2 навыками использования современных методов диагностики заболеваний/состояний

ПК-2.5 Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с действующим порядком оказания медицинской помощи

*Знать:*

ПК-2.5/Зн1 действующие порядки оказания медицинской помощи

ПК-2.5/Зн2 современную диагностическую аппаратуру, предназначенную для диагностики заболеваний/ состояний

*Уметь:*

ПК-2.5/Ум1 выбирать определенный вид медицинской аппаратуры для диагностики, терапии заболеваний/ состояний ( входящей в оснащение кабинета врача, согласно порядкам оказания медицинской помощи)

*Владеть:*

ПК-2.5/Нв1 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи

ПК-4 Способен определять у пациентов основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-4.1 Определять основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.

*Знать:*

ПК-4.1/Зн1 международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем

*Уметь:*

ПК-4.1/Ум1 оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

ПК-4.1/Ум2 обосновывать диагноз, формулировать диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

*Владеть:*

ПК-4.1/Нв1 определяет основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-4.2 Устанавливать диагноз и проводить дифференциальную диагностику с другими болезнями в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.

*Знать:*

ПК-4.2/Зн1 Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем

*Уметь:*

ПК-4.2/Ум1 устанавливать диагноз и проводить дифференциальную диагностику с другими болезнями в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

*Владеть:*

ПК-4.2/Нв1 проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-5 Способен назначать медикаментозную, немедикаментозную и диетотерапию, оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии

ПК-5.1 Составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.1/Зн1 правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение лечения

ПК-5.1/Зн2 современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-5.1/Зн3 механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением

ПК-5.1/Зн4 современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-5.1/Зн5 механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением

ПК-5.1/Зн6 принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-5.1/Ум1 составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Владеть:*

ПК-5.1/Нв1 разработка плана лечения болезней и состояний ребенка

ПК-5.2 Назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.2/Зн1 механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением

ПК-5.2/Зн2 принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-5.2/Ум1 назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Владеть:*

ПК-5.2/Нв1 назначение диетотерапии ребенку

ПК-5.3 Назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.3/Зн1 современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-5.3/Зн2 механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением

*Уметь:*

ПК-5.3/Ум1 назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Владеть:*

ПК-5.3/Нв1 назначение медикаментозной терапии ребенку

ПК-5.4 Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка;

*Знать:*

ПК-5.4/Зн1 механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением

ПК-5.4/Зн2 принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)

*Уметь:*

ПК-5.4/Ум1 анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка

*Владеть:*

ПК-5.4/Нв1 назначение медикаментозной терапии ребенку

ПК-5.4/Нв2 оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)

ПК-5.4/Нв3 оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента

ПК-5.4/Нв4 оценка эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей

ПК-5.5 Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.5/Зн1 современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-5.5/Ум1 назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

*Владеть:*

ПК-5.5/Нв1 назначение немедикаментозной терапии ребенку

ПК-5.6 Разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.6/Зн1 методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми, их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющими уход за ребенком, по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии

*Уметь:*

ПК-5.6/Ум1 разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии

*Владеть:*

ПК-5.6/Нв1 формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению

ПК-5.7 Формировать у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.7/Зн1 методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми, их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющими уход за ребенком, по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии

*Уметь:*

ПК-5.7/Ум1 разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии

*Владеть:*

ПК-5.7/Нв1 навыками формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению

ПК-5.8 Выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;

*Знать:*

ПК-5.8/Зн1 современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-5.8/Зн2 механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением

ПК-5.8/Зн3 современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-5.8/Зн4 механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением

*Уметь:*

ПК-5.8/Ум1 выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами

*Владеть:*

ПК-5.8/Нв1 выполнение рекомендаций по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами

ПК-5.9 Определять целесообразность применения и применять инновационные методы и методики лечения заболеваний у детей.

*Знать:*

ПК-5.9/Зн1 принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

ПК-5.9/Зн2 принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)

ПК-5.9/Зн3 принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

ПК-5.9/Зн4 принципы и правила оказания паллиативной медицинской помощи детям в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

*Уметь:*

ПК-5.9/Ум1 определять целесообразность применения и применять инновационные методы и методики лечения заболеваний у детей.

*Владеть:*

ПК-5.9/Нв1 навыки применения инновационные методы и методики лечения заболеваний у детей

### 3. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина (модуль) Б1.О.42 «Медицинская генетика» относится к обязательной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 9.

В процессе изучения дисциплины студент готовится к видам профессиональной деятельности и решению профессиональных задач, предусмотренных ФГОС ВО и образовательной программой.

### 4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Период	/доемкость сы)	/доемкость ЭТ)	ая работа всего)	е занятия сы)	ие занятия сы)	ьная работа сы)	ая аттестация сы)
--------	-------------------	-------------------	---------------------	------------------	-------------------	--------------------	----------------------

обучения	Общая гру (ча (ча	Общая гру (ЗІ (ЗІ	Контактн (часы, (часы,	Лекционн (ча (ча	Практичест (ча (ча	Самостоятел (ча (ча	Промежуточн (ча (ча
Девятый семестр	72	2	50	14	36	22	Зачет
Всего	72	2	50	14	36	22	

## 5. Содержание дисциплины

### 5.1. Разделы, темы дисциплины и виды занятий

(часы промежуточной аттестации не указываются)

Наименование раздела, темы	Всего	Лекционные занятия	Практические занятия	в т.ч. Внеаудиторная контактная работа	в т.ч. Симуляционное обучение	Самостоятельная работа	Планируемые результаты обучения, соотнесенные с результатами освоения программы
<b>Раздел 1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.</b>	<b>34</b>	<b>6</b>	<b>16</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>12</b>	ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-2.1 ПК-2.2
Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.	9	2	4	1	1	3	ПК-2.3 ПК-4.1 ПК-4.2 ПК-5.1
Тема 1.2. Геномные мутации. Методы исследования хромосом	9	2	4	1	1	3	ПК-5.2 ПК-5.3
Тема 1.3. Хромосомные aberrации. Микроделеционные и микродупликационные синдромы, нарушения геномного импринтинга	8	1	4	1		3	
Тема 1.4. Врожденные пороки развития	8	1	4	1	1	3	
<b>Раздел 2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>38</b>	<b>8</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>10</b>	ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-2.1
Тема 2.1. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Молекулярно-генетические методы диагностики.	9	2	4	1	1	3	ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-4.1 ПК-4.2 ПК-5.1

Тема 2.2. Моногенные синдромы. Наследственные болезни нервной системы.	9	2	4	1	1	3	ПК-5.2 ПК-5.3
Тема 2.3. Наследственные болезни обмена, болезни клеточных органелл	9	2	4	1	1	3	
Тема 2.4. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Виды профилактики наследственных болезней.	9	2	6	1		1	
Тема 2.5. Зачет	2		2				
<b>Итого</b>	<b>72</b>	<b>14</b>	<b>36</b>	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>22</b>	

## 5.Содержание разделов, тем дисциплин и формы текущего контроля

### **Раздел 1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.**

*(Лекционные занятия - 6ч.; Практические занятия - 16ч.; Самостоятельная работа - 12ч.)*

#### *Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.*

*(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)*

Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Этические и правовые вопросы медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России  
Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки. Критерии типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Понятие "спорадический случай", возможные причины "спорадических случаев" в семье. Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях.

Лекция №1.: Основные разделы, методы медицинской генетики. Классификация и семиотика наследственной патологии. Основы популяционной генетики. Генетическая структура популяций человека. Мутации, виды, значение для человека. Этические принципы и проблемы медицинской генетики. Организация медико-генетической службы, уровни, задачи.

#### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

#### Симуляционное обучение

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1

**Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)**

Вид работы	Содержание	Часы
Проведение расчетов, составление схем и моделей	Выполнение индивидуального задания	3

**Текущий контроль**

Вид (форма) контроля, оценочные материалы	
Тестирование	
Теоретические вопросы/Собеседование	

*Тема 1.2. Геномные мутации. Методы исследования хромосом*

*(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)*

Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Хромосомный микроматричный анализ. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисомии по Y-хромосоме. Медико-генетическое консультирование при хромосомных болезнях.

Лекция №2. Характеристика генеалогического метода медицинской генетики, критерии разных видов наследования, генеалогический анализ. Основные типы моногенного наследования. Степени кровного родства. Полигенное и нетрадиционное наследование. Болезни с наследственным предрасположением.

**Внеаудиторная контактная работа**

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

**Симуляционное обучение**

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1

**Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)**

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Выполнение индивидуального задания	3

### Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Тестирование
Теоретические вопросы/Собеседование
Клиническая задача/Ситуационная задача

*Тема 1.3. Хромосомные aberrации. Микроделеционные и микродупликационные синдромы, нарушения геномного импринтинга*

*(Лекционные занятия - 1ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)*

Синдром Прадера-Вилли, Беквита-Видемана, синдром Ангельмана, Корнелии де Ланге, синдром Нунан, синдром Ретта, ломкой X-хромосомы, синдром Вольфа-Хиршхорна и другие. Компьютерные базы данных по наследственной патологии, медико-генетическое консультирование.

Лекция: Цитологические основы наследственности, методы диагностики. Хромосомные болезни человека. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней. Аномалии аутосом и половых хромосом. Болезнь Дауна. Хромосомный микроматричный анализ. Микроцитогенетические синдромы.

#### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

#### Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Выполнение индивидуального задания	3

### Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Тестирование
Теоретические вопросы/Собеседование
Клиническая задача/Ситуационная задача

*Тема 1.4. Врожденные пороки развития*

*(Лекционные занятия - 1ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)*

Генетические аспекты роста и развития плода. Гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. Понятие малые аномалии развития.

#### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

### Симуляционное обучение

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1

### Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме	Выполнение индивидуального задания	3

### Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Тестирование
Теоретические вопросы/Собеседование
Клиническая задача/Ситуационная задача

## ***Раздел 2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование***

***(Лекционные занятия - 8ч.; Практические занятия - 20ч.; Самостоятельная работа - 10ч.)***

### ***Тема 2.1. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Молекулярно-генетические методы диагностики.***

***(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)***

Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках. Молекулярно-генетические методы: выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Общая характеристика моногенной патологии. Клиника и генетика нейро-кожных болезней. Факоматозы. Клиника и генетика нервно-мышечных заболеваний. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана.

### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

### Симуляционное обучение

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
----------------------------	------------	------------	------

Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1
----------------------	--	------------------------------------	---

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Выполнение индивидуального задания	3

Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы	
Тестирование	
Теоретические вопросы/Собеседование	
Клиническая задача/Ситуационная задача	

*Тема 2.2. Моногенные синдромы. Наследственные болезни нервной системы.*

*(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)*

Современная классификация, краткая характеристика групп. Схема патогенеза наследственных болезней обмена. Массовый и селективный скрининг. Фенилкетонурия, гомоцистинурия, лейциноз. Муковисцидоз. Галактоземия. Адрено-генитальный синдром. Гипотиреоз. Биохимические методы. Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Медико-генетическое консультирование.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

Симуляционное обучение

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Выполнение индивидуального задания	3

Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы	
Тестирование	
Теоретические вопросы/Собеседование	

Клиническая задача/Ситуационная задача
--

Тема 2.3. Наследственные болезни обмена, болезни клеточных органелл

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Классификация. Современные возможности терапии. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS, MERRF, Альперса.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

Симуляционное обучение

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Отработка практических умений и навыков в условиях симуляции в медицинской организации	Выполнение индивидуального задания	1

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Выполнение индивидуального задания	3

Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Тестирование
Теоретические вопросы/Собеседование
Клиническая задача/Ситуационная задача

Тема 2.4. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Виды профилактики наследственных болезней.

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 6ч.; Самостоятельная работа - 1ч.)

Первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование. Преконцепционная диагностика.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Выполнение индивидуального задания	1

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Выполнение индивидуального задания	Выполнение индивидуального задания	1

## Текущий контроль

Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Тестирование
Теоретические вопросы/Собеседование
Клиническая задача/Ситуационная задача

### Тема 2.5. Зачет

(Практические занятия - 2ч.)

Зачет

## 6. Рекомендуемые образовательные технологии

С целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся для реализации компетентностного подхода в процессе освоения дисциплины «Медицинская генетика» используются следующие образовательные технологии: лекции, практические занятия, самостоятельная работа студентов. Применяются следующие виды и формы работы: устный опрос, компьютерное тестирование, решение ситуационных задач. На практических занятиях наиболее важными представляются методы анализа проблемной ситуации, решение и обсуждение задач. Широко используются активные и интерактивные формы проведения практического занятия: метод кейсов, мозговой штурм, деловая игра, групповые дискуссии и групповые проблемные работы. Преподаватели при работе со студентами применяют обучающие, и демонстрационные мастер-классы с участием преподавателей и работодателей, примерами которых являются просмотр видеозаписей высокотехнологичных или редких лечебных и диагностических манипуляций, присутствие и участие совместно с врачами клинических обходов и разборов в отделении,

Предусмотрено широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий, что обеспечивается решением ситуационных задач, моделированием ситуаций, в сочетании с дискуссионными обсуждениями домашнего задания на основе самостоятельного изучения студентами дополнительной литературы.

В ходе проведения занятий по дисциплине «Медицинская генетика» проводятся лекции, практические занятия. Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС Moodle. При написании рефератов студенту предлагается широкий выбор ситуационных задач, учебных фильмов, что способствует развитию клинического мышления и построению грамотной тактики дифференциальной диагностики и лечения в конкретной клинической ситуации.

Реализация проектной деятельности включает:

- поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме;
- разработку мультимедийных презентаций;
- написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (посещаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в часах или зачетных единицах.

Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной системе поддержки дистанционного обучения ЭОС Moodle. Студенты имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Для выполнения контрольных заданий, подготовки к практическим и семинарским занятиям, поиска необходимой информации широко используются возможности глобальной сети Интернет.

Студенты обучаются с использованием электронных репозиторий: преподаватели демонстрируют студентам обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют

ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

## 7. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины

### 7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

#### *Основная литература*

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

4. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

#### *Дополнительная литература*

1. Акуленко, Л.В. Дородовая профилактика генетической патологии плода: практическое руководство / Л.В. Акуленко, Ю.О. Козлова, И.Б. Манухин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

2. Иммуногеномика и генодиагностика человека: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

3. Бочков, Н.П. Наследственные болезни: практическое руководство / Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. - ISBN 978-5-9704-2231-1. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

4. Наследственные болезни: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

5. Кэри, Н. Эпигенетика: как современная биология переписывает наши представления о генетике, заболеваниях и наследственности / Н. Кэри. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2012. - 349 с. - ISBN 978-5-22-188837-8. - Текст: непосредственный.

## **7.2. Профессиональные базы данных и ресурсы «Интернет», к которым обеспечивается доступ обучающихся**

### *Профессиональные базы данных*

1. <https://www.studentlibrary.ru/> - ЭБС "КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА"
2. <https://www.rosmedlib.ru/> - ЭБС "Консультант врача"

### *Ресурсы «Интернет»*

1. <https://www.elibrary.ru/> - Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU

## **7.3. Программное обеспечение и информационно-справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

Для реализации образовательных программ открыт доступ к учебно-методическим материалам в системе поддержки дистанционного обучения – ЭОС Moodle. Студенты имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Для выполнения контрольных заданий, подготовки к практическим и семинарским занятиям, поиска необходимой информации широко используются возможности глобальной сети Интернет.

Студенты обучаются с использованием электронных репозиторий: преподаватели демонстрируют студентам обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

### *Перечень программного обеспечения*

*(обновление производится по мере появления новых версий программы)*

1. СЭО 3KL Русский Moodle;
2. Антиплагиат;
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса;
4. Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»;
5. MS Office Professional Plus, Версия 2010,;
6. MS Office Standard, Версия 2013;
7. MS Windows Professional, Версия XP;
8. MS Windows Professional, Версия 7;
9. MS Windows Professional, Версия 8;
10. MS Windows Professional, Версия 10;
11. Программный продукт «1С: Управление учебным центром»;
12. MS Office Professional Plus, Версия 2013,;
13. MS Windows Remote Desktop Services - Device CAL, Версия 2012;
14. MS Windows Server - Device CAL, Версия 2012;
15. MS Windows Server Standard, Версия 2012;
16. MS Exchange Server Standard, Версия 2013;
17. MS Exchange Server Standard CAL - Device CAL, Версия 2013;
18. Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition;
19. MS Windows Server Standard - Device CAL, Версия 2013 R2;
20. MS SQL Server Standard Core, Версия 2016;
21. System Center Configuration Manager Client ML, Версия 16.06;
22. Программа для ЭВМ Statistica Ultimate Academic 13 сетевая на 5 пользователей ;
23. 1С:Документооборот государственного учреждения 8.;

### *Перечень информационно-справочных систем*

*(обновление выполняется еженедельно)*

#### **7.4. Специальные помещения, лаборатории и лабораторное оборудование**

Университет располагает на праве собственности и ином законном основании материально-технической базой для обеспечения образовательной деятельности (помещения и оборудование) для реализации ОПОП ВО специалитета/направления подготовки по Блоку 1 «Дисциплины (модули)», Блоку 2 «Практики» (в части учебных практик) и Блоку 3 «Государственная итоговая аттестация» в соответствии с учебным планом.

Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам, обеспечивает проведение всех видов учебных занятий, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных рабочим учебным планом.

##### Учебные аудитории

Аудитория №198 (№1) (ГБУЗ ТО "ОКБ №2", ул. Мельникайте, д. 75, корп. 2, 1 этаж)

Доска аудиторная - 1 шт.

Манекен педиатрический универсальный - 1 шт.

Парта - 5 шт.

принтер - 1 шт.

Стол преподавателя - 1 шт.

Стул ученический - 18 шт.

тумба - 1 шт.

Аудитория №197 (№2) (ГБУЗ ТО "ОКБ №2", ул. Мельникайте, д. 75, корп. 2, 1 этаж)

Манекен педиатрический универсальный - 2 шт.

МФУ - 1 шт.

Парта - 4 шт.

стол компьютерный - 1 шт.

Стул ученический - 12 шт.