



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

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по молодежной политике и
региональному развитию

С.В. Соловьева

_____ 2023_ г.

**Б1.В.ДЭ.01.02 МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ
ЭНДОКРИННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

Специальность: 31.08.17 Детская эндокринология

Формы обучения: очная

Год набора: 2023

Срок получения образования: 2 года

Объем: в зачетных единицах: 3 з.е.
в академических часах: 108 ак.ч.

Курс: 1, 2

Семестры: 1, 2, 3 семестры

Разделы (модули): 3

Зачет: 3 семестр

Лекционные занятия: 27 ч.

Практические занятия: 27 ч.

Семинарские занятия: 27 ч.

Самостоятельная работа: 27 ч.

Тюмень, 2023

Разработчики:
 Кафедра: Детских болезней и поликлинической педиатрии
 Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор
 Храмова Елена Борисовна
 Кафедра педиатрии и неонатологии
 к.м.н., доцент
 Шайтарова Анна Владимировна
 Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры Детских болезней и поликлинической педиатрии
 (протокол № 7 от 25.04.2023 года)

Рецензенты:
 Руководитель педиатрической службы ГБУЗ ТО
 «Областная клиническая больница №1»
 Наталья Евгеньевна Горохова
 Заведующий кафедрой инфекционных болезней, аллергологии и иммунологии
 ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России, д.м.н., доцент
 Ольга Александровна Рычкова
 Заведующий кафедрой детских болезней,
 профессор кафедры эндокринологии и диабетологии
 ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, д.м.н., профессор
 Юлия Геннадьевна Самойлова

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – подготовка кадров высшей квалификации по программам по специальности 31.08.17 Детская эндокринология, утверждённого приказом Минобрнауки России от 02.02.2018 г. № 107; Профессионального стандарта «Врач - детский эндокринолог», утверждённого приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 24.01.2019 г. № 49н

Согласование и утверждение

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Методический совет по последипломному образованию	Председатель методического совета	Жмуров В.А.	Согласовано	16.05.2023, № 4
2	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	Центральный координационный методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т. Н.	Согласовано	___. ___. 202__., № ____

1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель освоения дисциплины

Изучение дисциплины направлено на формирование профессиональной подготовки обучающихся, на их личностный рост в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – подготовка кадров высшей квалификации по программам по специальности 31.08.17 Детская эндокринология, утверждённого приказом Минобрнауки России от 02.02.2018 г. № 107; Профессионального стандарта «Врач - детский эндокринолог», утверждённого приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 24.01.2019 г. № 49н.

Задачи изучения дисциплины:

1. Усовершенствовать общеклиническое обследование больного (осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии)
2. Приобрести знания и выработать навыки по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии в эндокринологии.
3. Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; показания для направления больного на медико-генетическое консультирование.

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

Компетенции, индикаторы и результаты обучения

УК-1 Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

ИДК	УК-1.1 <i>Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.1/Зн1 методы анализа проблемной ситуации и оценки современных научных достижений УК-1.1/Зн2 теоретические подходы к разработке профессиональных решений и оценки их эффективности УК-1.1/Зн3 основные научные понятия, методы анализа и синтеза информации УК-1.1/Зн4 основы современных технологий сбора, обработки и представления информации
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.1/Ум1 анализировать мировоззренческие, социально и лично значимые, научные проблемы УК-1.1/Ум2 использовать современные информационно-коммуникационные технологии УК-1.1/Ум3 самостоятельно ориентироваться в информационных потоках профессиональной информации УК-1.1/Ум4 уверенно работать со справочно-информационными системами УК-1.1/Ум5 анализировать результаты полученных данных при анализе проблемной ситуации УК-1.1/Ум6 анализировать текущее состояние и перспективы развития медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.1/Ум7 самостоятельно выявлять и оценивать факторы, влияющие на развитие процессов в медицине и фармации
<i>Владеть:</i>	

<i>Результаты обучения</i>	УК-1.1/Нв1 навыками сбора, обработки и анализа информации в профессиональной деятельности УК-1.1/Нв2 организационно-методическими аспектами применения информационных технологий в медицинских организациях УК-1.1/Нв3 технологиями приобретения, использования и обновления гуманитарных, социальных, экономических и профессиональных знаний при анализе проблемной ситуации
ИДК	<i>УК-1.2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.2/Зн1 методы анализа проблемной ситуации и оценки современных научных достижений УК-1.2/Зн2 теоретические подходы к разработке профессиональных решений и оценку их эффективности УК-1.2/Зн3 основные научные понятия, методы анализа и синтеза информации УК-1.2/Зн4 основы современных технологий сбора, обработки и представления информации
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.2/Ум1 анализировать мировоззренческие, социально и личностно значимые, научные проблемы УК-1.2/Ум2 использовать современные информационно-коммуникационные технологии УК-1.2/Ум3 самостоятельно ориентироваться в информационных потоках профессиональной информации УК-1.2/Ум4 уверенно работать со справочно-информационными системами УК-1.2/Ум5 анализировать результаты полученных данных при осуществлении профессиональной деятельности при анализе проблемной ситуации УК-1.2/Ум6 анализировать текущее состояние и перспективы развития в области медицины и фармации
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.2/Нв1 навыками сбора, обработки и анализа информации в профессиональной деятельности УК-1.2/Нв2 организационно-методическими аспектами применения информационных технологий в медицинских организациях УК-1.2/Нв3 технологиями приобретения, использования и обновления гуманитарных, социальных, экономических и профессиональных знаний при анализе проблемной ситуации
ИДК	<i>УК-1.3 Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.3/Зн1 методы анализа проблемной ситуации и оценки современных научных достижений УК-1.3/Зн2 теоретические подходы к разработке профессиональных решений и оценку их эффективности УК-1.3/Зн3 основные научные понятия, методы анализа и синтеза информации

	УК-1.3/Зн4 основы современных технологий сбора, обработки и представления информации
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.3/Ум1 анализировать мировоззренческие, социально и лично значимые, научные проблемы
	УК-1.3/Ум2 использовать современные информационно-коммуникационные технологии
	УК-1.3/Ум3 самостоятельно ориентироваться в информационных потоках профессиональной информации
	УК-1.3/Ум4 уверенно работать со справочно-информационными системами
	УК-1.3/Ум5 анализировать результаты полученных данных при осуществлении профессиональной деятельности
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.3/Нв1 навыками сбора, обработки и анализа информации в профессиональной деятельности
	УК-1.3/Нв2 организационно-методическими аспектами применения информационных технологий в медицинских организациях
	УК-1.3/Нв3 технологиями приобретения, использования и обновления гуманитарных, социальных, экономических и профессиональных знаний при анализе проблемной ситуации
ИДК	<i>УК-1.4 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов в профессиональной сфере, обосновывает целевые индикаторы и оценивает риски по разрешению проблемной ситуации</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.4/Зн1 методы анализа проблемной ситуации и оценки современных научных достижений
	УК-1.4/Зн2 теоретические подходы к разработке профессиональных решений и оценку их эффективности
	УК-1.4/Зн3 основные научные понятия, методы анализа и синтеза информации
	УК-1.4/Зн4 основы современных технологий сбора, обработки и представления информации
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.4/Ум1 анализировать мировоззренческие, социально и лично значимые, научные проблемы в области медицины и фармации
	УК-1.4/Ум2 использовать современные информационно-коммуникационные технологии
	УК-1.4/Ум3 самостоятельно ориентироваться в информационных потоках профессиональной информации
	УК-1.4/Ум4 уверенно работать со справочно-информационными системами
	УК-1.4/Ум5 анализировать результаты полученных данных при осуществлении профессиональной деятельности
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.4/Нв1 навыками сбора, обработки и анализа информации в профессиональной деятельности
	УК-1.4/Нв2 организационно-экономическими аспектами применения информационных технологий в медицинских организациях

	УК-1.4/Нв3 технологиями приобретения, использования и обновления гуманитарных, социальных, экономических и профессиональных знаний при анализе проблемной ситуации
ИДК	<i>УК-1.5. Использует логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций в профессиональной сфере</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.5/Зн1 методы анализа и оценки современных научных и практических достижений
	УК-1.5/Зн2 методы анализа и синтеза информации
	УК-1.5/Зн2 инструменты логико-методологической оценки ситуации
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.5/Ум1 систематизировать факты, грамотно и самостоятельно оценивать исторические события прошлого и современную политическую ситуацию в нашей стране и мире
	УК-1.5/Ум2 анализировать исторические процессы на основе научной методологии
	УК-1.5/Ум3 проводить параллели между событиями прошлого и настоящего
	УК-1.5/Ум4 применять системный подход для решения поставленных задач и выработки стратегии своих действий в профессиональной сфере
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	УК-1.5/Нв1 навыками устного и письменного изложения своего понимания событий
	УК-1.5/Нв2 сопоставления и оценки информации из различных источников информации
	УК-1.5/Нв3 построения научной аргументации по важнейшим событиям прошлого и настоящего, приёмами системного подхода для решения поставленных задач
	УК-1.5/Нв4 методами изучения структуры систем; навыками конструктивной критики; способами анализа и синтеза информации
ПК-1 Способен осуществлять мероприятия, направленные на диагностику, лечение и профилактику детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, медицинскую реабилитацию пациентов	
ИДК	<i>ПК-1.1 Проводит обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с целью установления диагноза</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.1/Зн1 закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах;
	ПК-1.1/Зн2 вопросы организации санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний
	ПК-1.1/Зн3 порядок оказания медицинской помощи по профилю "детская эндокринология", клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы
	ПК-1.1/Зн4 стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы

	<p>ПК-1.1/Зн5 современные методы клинической и параклинической диагностики заболеваний и (или) состояний органов эндокринной системы</p> <p>ПК-1.1/Зн6 изменения органов эндокринной системы при заболеваниях органов сердечно-сосудистой, дыхательной, мочевыделительной систем, центральной нервной системы, опорно-двигательного аппарата, органов желудочно-кишечного тракта</p> <p>ПК-1.1/Зн7 заболевания и (или) состояния органов и систем организма человека, сопровождающиеся изменениями со стороны органов эндокринной системы</p> <p>ПК-1.1/Зн8 МКБ</p>
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	<p>ПК-1.1/Ум1 пользоваться методами осмотра и обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.1/Ум2 интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования детей с заболеваниями и (или) состояний эндокринной системы</p> <p>ПК-1.1/Ум3 обосновывать и планировать объем инструментального обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.1/Ум4 интерпретировать и анализировать результаты инструментального обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, проведенного следующими методами: ультразвуковое исследование щитовидной железы; ультразвуковое исследование органов малого таза; ультразвуковое исследование органов мошонки; ультразвуковое исследование надпочечников; рентгенография (верхних и нижних конечностей); магнитно-резонансная томография; компьютерная томография; нагрузочно-разгрузочные пробы для исследования углеводного обмена; стимуляционные пробы на выброс СТГ; стимуляционной пробы с аналогом Гн-Рг; стимуляционной пробы с ХГЧ; нагрузочные пробы для исследования функциональной активности надпочечников; радиоизотопная сцинтиграфия щитовидной железы и шеи; суточное мониторирование гликемии</p>
	<p>ПК-1.1/Ум5 определять показания к проведению аспирационной тонкоигольной биопсии щитовидной железы, интерпретировать и анализировать результаты цитологического исследования препаратов, полученных при тонкоигольной аспирационной биопсии узлов щитовидной железы</p>
	<p>ПК-1.1/Ум6 Определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</p>
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	<p>ПК-1.1/Нв1 навыком направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы на лабораторное исследование в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи</p>

	помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	ПК-1.1/Нв2 навыком направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	ПК-1.1/Нв3 навыком установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем
	ПК-1.1/Нв4 навыком проведения работы по обеспечению безопасности диагностических манипуляций
<i>ИДК</i>	<i>ПК-1.2 Назначает лечение детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, проводит контроль его эффективности и безопасности</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.2/Зн1 современные методы лечения детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	ПК-1.2/Зн2 манипуляции при заболеваниях (или) состояниях эндокринной системы; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные
	ПК-1.2/Зн3 способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших при обследовании или лечении детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы
	ПК-1.2/Зн4 медицинские показания для направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы для оказания паллиативной медицинской помощи
	ПК-1.2/Зн5 принципы и методы оказания медицинской помощи в неотложной форме детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.2/Ум1 оценивать эффективность и безопасность лечения детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы
	ПК-1.2/Ум2 проводить мониторинг заболевания и (или) состояния эндокринной системы, коррекции плана лечения в зависимости от особенностей течения заболевания и (или) состояния эндокринной системы
	ПК-1.2/Ум3 проводить мониторинг помповой инсулинотерапии у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы
	ПК-1.2/Ум4 определять медицинские показания для направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы для оказания паллиативной медицинской помощи

	<p>ПК-1.2/Ум5 оказывать медицинскую помощь в неотложной форме детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи:</p> <ul style="list-style-type: none"> - купировать криз надпочечниковой недостаточности - купировать гипокальциемические судороги - при гипергликемической коме - при гипогликемической коме - при тиреотоксическом кризе
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	<p>ПК-1.2/Нв1 навыком назначения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, медицинских изделий и лечебного питания детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
	<p>ПК-1.2/Нв2 навыком оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, медицинских изделий и лечебного питания у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</p>
	<p>ПК-1.2/Нв3 навыком проведения мониторинга заболевания и (или) состояния эндокринной системы, коррекции плана лечения в зависимости от особенностей течения заболевания и (или) состояния эндокринной системы</p>
	<p>ПК-1.2/Нв4 навыком проведения мониторинга помповой инсулинотерапии у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</p>
	<p>ПК-1.2/Нв5 навыком определения медицинских показаний направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы для оказания медицинской помощи в условиях стационара или дневного стационара</p>
	<p>ПК-1.2/Нв6 навыками оказания медицинской помощи в неотложной форме детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
<i>ИДК</i>	<p><i>ПК-1.3 Проводит и контролирует эффективность медицинской реабилитации пациентов с инфекционными заболеваниями и (или) состояниями и их последствиями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов</i></p>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	<p>ПК-1.3/Зн1 медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов</p>

	ПК-1.3/Зн2 принципы и методы ведения школ для детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы (их законных представителей), в том числе школы самоконтроля по сахарному диабету и школы правильного питания при ожирении
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.3/Ум1 определять медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
	ПК-1.3/Ум2 проводить школы для детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы (их законных представителей), в том числе школы самоконтроля по сахарному диабету и школы правильного питания при ожирении
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.3/Нв1 навыком определения медицинских показаний и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
	ПК-1.3/Нв2 навыком проведения школ для детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы (их законных представителей), в том числе школы самоконтроля по сахарному диабету и школы правильного питания при ожирении
<i>ИДК</i>	<i>ПК-1.4 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни</i>
<i>Знать:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.4/Зн1 медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов профилактики заболеваний и (или) состояний эндокринной системы у детей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	ПК-1.4/Зн2 методы формирования основ здорового образа жизни
<i>Уметь:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.4/Ум1 разрабатывать и реализовывать программы формирования здорового образа жизни, в том числе программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств, и психотропных веществ
<i>Владеть:</i>	
<i>Результаты обучения</i>	ПК-1.4/Нв1 навыками пропаганды здорового образа жизни, профилактика заболеваний и (или) состояний органов эндокринной системы
	ПК-1.4/Нв2 навыками оценки эффективности профилактической работы с детьми (их законными представителями)

3. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина (модуль) Б1.В.ДЭ.01.02 Молекулярно-генетические основы эндокринных заболеваний относится к вариативной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 1, 2, 3

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

4. Разделы дисциплины

Раздел 1. Основы медицинской генетики
 (Лекционные занятия – 9 ч.; Практические занятия – 9 ч.; Семинарские занятия – 9 ч.;
 Самостоятельная работа – 9 ч.)
 Содержание раздела: Основы медицинской генетики. Организация наследственного материала. Хромосомы. Клеточный цикл. Генетический код. Генотип и фенотипическое проявление. Экспрессия генов. Наследование генов и признаков. Классификация аномалий хромосом. Варианты цитогенетической диагностики. Молекулярно-цитогенетические и молекулярные методы. Показания к исследованию.

Раздел 2. Генетические аспекты мультифакторных заболеваний
 (Лекционные занятия – 9 ч.; Практические занятия – 9 ч.; Семинарские занятия – 9 ч.;
 Самостоятельная работа – 9 ч.)
 Содержание раздела: Общая характеристика мультифакторных заболеваний. Наследственная предрасположенность. Порог подверженности. Основные дифференциально-диагностические различия моногенных и мультифакторных болезней. Этиология и патогенез мультифакторных заболеваний. Ассоциации с генетическими маркерами. Диагностика. Лечение. Генетические подходы к профилактике. Прогноз.

Раздел 3. Генетические аспекты моногенных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
 (Лекционные занятия – 9 ч.; Практические занятия – 9 ч.; Семинарские занятия – 9 ч.;
 Самостоятельная работа – 9 ч.)
 Содержание раздела: Общая характеристика моногенных заболеваний. Принципы классификации. Основные дифференциально-диагностические различия моногенных и мультифакторных болезней. Сахарный диабет. Генетические факторы в формировании разных форм СД. Генетические синдромы, ассоциированные с сахарным диабетом. Молекулярно-генетические исследования. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России. Итоговый зачет.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы

Период обучения	Общая трудоемкость (часы)	Общая трудоемкость (ЗЕТ)	Контактная работа (часы, всего)	Лекционные занятия (часы)	Практические занятия (часы)	Семинарские занятия (часы)	Самостоятельная работа (часы)	Промежуточная аттестация (часы)
Первый семестр	36	1	27	9	9	9	9	
Второй семестр	36	1	27	9	9	9	9	
Третий семестр	36	1	27	9	9	9	9	Зачет
Всего	108	3	81	27	27	27	27	зачет

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы, темы дисциплины и виды занятий

Наименование раздела, темы	Всего	Лекционные занятия	Практические занятия	Семинарские занятия	Самостоятельная работа	Планируемые результаты обучения, соответствующие результатам освоения программы	Вид (форма) контроля, оценочные материалы
Раздел 1. Основы медицинской генетики	36	9	9	9	9	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 ПК-1.1	Теоретические вопросы, Собеседование, Тестовый контроль, Индивидуальное задание
Тема 1.1. Основы медицинской генетики. Организация наследственного материала. Хромосомы. Клеточный цикл.	12	3	3	3	3		
Тема 1.2. Генетический код. Генотип и фенотипическое проявление. Экспрессия генов. Наследование генов и признаков.	12	3	3	3	3		
Тема 1.3. Классификация аномалий хромосом. Варианты цитогенетической диагностики. Молекулярно-цитогенетические и молекулярные методы. Показания к исследованию.	12	3	3	3	3		
Раздел 2. Генетические аспекты мультифакторных заболеваний	36	9	9	9	9	УК-1.2 УК-1.4 УК-1.5 ПК-1.1 ПК-1.2	Теоретические вопросы, Собеседование, Тестовый контроль, Индивидуальное задание
Тема 2.1. Общая характеристика мультифакторных заболеваний. Наследственная предрасположенность. Порог подверженности. Основные дифференциально-диагностические различия моногенных и мультифакторных болезней.	12	3	3	3	3		
Тема 2.2. Этиология и патогенез мультифакторных заболеваний. Ассоциации с генетическими маркерами. Диагностика.	24	6	6	6	6		

Лечение. Генетические подходы к профилактике. Прогноз.							
Раздел 3. Генетические аспекты мультифакторных заболеваний	36	9	9	9	9	УК-1.2 УК-1.4 УК-1.5	Теоретические вопросы, Собеседование, Тестовый контроль, Индивидуальное задание
Тема 3.1. Общая характеристика моногенных заболеваний. Принципы классификации. Основные дифференциально-диагностические различия моногенных и мультифакторных болезней.	12	3	3	3	3	ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4	
Тема 3.2. Сахарный диабет. Генетические факторы в формировании разных форм СД. Генетические синдромы, ассоциированные с сахарным диабетом. Молекулярно-генетические исследования.	12	3	3	3	3		
Тема 3.3. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России. Промежуточная аттестация Итоговый зачет	12	3	3	3	3		
Итого	108	27	27	27	27		зачет

6.2. Рекомендуемые образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии: лекции, практические занятия, самостоятельная работа студентов.

Изучение дисциплины «Молекулярно-генетические основы эндокринной патологии» направлено на закрепление, углубление и совершенствование знаний по молекулярно-генетическим основам эндокринных заболеваний, полученных в медицинском высшем учебном заведении.

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.

Преподавание обеспечивает развитие у студентов интереса к генетическим основам наиболее распространенных форм наследственной патологии в эндокринологии.

Традиционные формы организации учебного процесса (лекция, практическое занятие и т.д.). Чтение лекций проходит с использованием мультимедийного оборудования, лекции сопровождаются иллюстрациями цифровых изображений и демонстрацией видеоряда, которые помогают глубже проникнуть в процесс изучения конкретной темы.

На лекциях и практических занятиях уделяется особое внимание изучению молекулярно-генетическим основам эндокринной патологии в соответствии с содержанием дисциплины, представленной в рабочей программе. В каждой теме обсуждаются методы диагностики генетических заболеваний эндокринной системы, фенотипические проявления, тактику лечения и методы профилактики.

Контактная внеаудиторная работа включает: лекции с использованием дистанционных информационных и телекоммуникационных технологий (видео-лекция) с размещением на образовательных платформах, в том числе на платформе ЭОС Университета (Moodle).

Контактная внеаудиторная работа в рамках плана практических занятий предусматривает обзор литературы, подготовку рефератов по заданной тематике.

Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием ЭИОС Университета (Moodle).

Реализация проектной деятельности включает: поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме; решение ситуационных задач, решение тестовых заданий; разработку мультимедийных презентаций; изготовление наглядных пособий; написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

Активные и интерактивные формы обучения. На практических занятиях реализуются следующие образовательные технологии: принцип «круглого стола» при взаимопроверке входного контроля (используется на нескольких занятиях); прием моделирования при решении ситуационных задач; приемы тренинга при изучении тем на практических занятиях и решении задач с использованием компьютерных технологий на зачётных занятиях; дискуссии по презентациям (темы, вынесенные на самостоятельную работу студентов); Занятия по определению проходят с элементами УИРС. Обучающимся предлагается самостоятельно определить патологию и выбрать тактику лечения. Эти задачи решаются с помощью «мозгового штурма».

На контрольных работах по дисциплине по дисциплине «Молекулярно-генетические основы эндокринных заболеваний» обучающиеся пользуются полученными знаниями согласно Национальным и Европейским рекомендациям по диагностике генетических заболеваний эндокринной системы.

Для освоения этого навыка используются приёмы тренинга.

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

7. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины

7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. Ткачук, В. А. Основы молекулярной эндокринологии. Рецепция и внутриклеточная сигнализация : учебное пособие / В. А. Ткачук, А. В. Воротников, П. А. Тюрин-Кузьмин ; под ред. В. А. Ткачука. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 240 с. : ил. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970442647.html>

Дополнительная литература

1. Эндокринология : национальное руководство / ред. И. И. Дедов, ред. Г. А. Мельниченко. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016, 2008

2. Руденская Г. Е., Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-4409-2 - Текст : электронный // ЭБС

"Консультант студента" : [сайт]. - URL :
http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970444092.html

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

Профессиональные базы данных

1. ЭБС «Консультант студента» для ВО <https://www.studentlibrary.ru/>
2. ЭБС «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека» <https://www.studentlibrary.ru/>
3. ЭБС Лань <https://e.lanbook.com/book>
4. Научная электронная библиотека «eLIBRARY.RU» <https://www.elibrary.ru/>
5. ЭБС Лань <https://e.lanbook.com>

Заведующий библиотекой

Т.А. Вайцель

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. Обучающиеся 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.

Обучающиеся 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. Операционная система Microsoft Windows 8.1 Пакет офисных программ Microsoft Office Standard 2013 (договор № 5150083 от 08.06.2015)
2. Пакет офисных программ Microsoft Office Professional Plus 2019 (договор № 4190260 от 26.11.2019)
3. ПО «Консультант+» (договор № 11220020 от 11.04.2022)
4. Договор на оказание услуг по предоставлению доступа к сети Интернет (договор № 5210032 от 22.06.2021)
5. Statistica Ultimate 13 Academic for windows RU (договор №8 //4190051 от 05.03.2019)
6. Программный комплекс (межсетевой экран) (договор № 5200095 от 23.12.2020)
7. Антивирус Касперский (договор № 11220006 от 14.03.2022)
8. Информационная система 1С: Университет ПРОФ (договор № 5150144 от 18.09.2015)
9. Вебинарная площадка Webinar.ru (договор № 5210010 от 26.04.2021)
10. Вебинарная площадка Pruffme (договор № 420018 от 25.03.2022)
11. Linux лицензия GNU GPL [GNU General Public License](#)
12. Система управления обучением Moodle, лицензия GNU GPL [GNU General Public License](#)
13. 7-Zip лицензия GNU GPL [GNU General Public License](#)
14. Firebird лицензия GNU GPL [GNU General Public License](#)

Перечень информационно-справочных систем
(обновление выполняется по мере появления новых версий)

1. Система «КонсультантПлюс»

7.4. Специальные помещения, лаборатории и лабораторное оборудование

<i>Учебные аудитории</i>	<i>Перечень оборудования</i>	<i>Адрес (местонахождение)</i>
Учебная комната №1	доска аудиторная - 1 шт. компьютер в комплекте - 1 шт. парта - 4 шт. проектор - 1 шт. стол преподавателя - 1 шт. стул преподавателя - 1 шт. стул ученический - 8 шт. тумба компьютерная - 1 шт. экран настенный - 1 шт.	625023, г. Тюмень, ул. Мельникайте, корпус 2, учебная комната №1