

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мухарьямова Лайсан Музиповна
Должность: и.о. первого проректора
Дата подписания: 12.03.2026 18:04:43
Уникальный программный ключ: «Казанский государственный медицинский университет»
b57b96507511d4669a7e8b1e807a1d7a7413e55d

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Казанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Проректор по
образовательным программам
ординатуры и аспирантуры,
А.А. Малова



2018 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

- Дисциплина: медицинская генетика
- Код и наименование специальности: 31.08.42 - неврология
- Квалификация: врач - невролог
- Уровень образования: подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры
- Форма обучения: очная
- Кафедра: неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики
- Курс: 2
- Семестр: 3
- Лекции - 2 ч.
- Практические занятия: 22 ч.
- Самостоятельная работа: 12 ч.
- Зачет 3 семестр
- Всего: 36 ч., зачетных единиц трудоемкости (ЗЕТ) - 1

Казань, 2018 г.

I. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Цель изучения дисциплины «Медицинская генетика» в ординатуре по специальности «Неврология» – подготовка врача-специалиста, способного и готового оказывать высококвалифицированную специализированную медицинскую помощь, успешно осуществлять все виды специализированную деятельности в соответствии с ФГОС ВО специальности «Неврология».

Задачи обучения:

Сформировать у выпускника, успешно освоившего программу ординатуры систему знаний, умений, навыков, обеспечивающих способность и готовность:

- грамотно устанавливать диагноз, проводить дифференциальную диагностику на основе полученных теоретических знаний и владения диагностическим алгоритмом;
- самостоятельно оказывать помощь при критических и неотложных состояниях;
- самостоятельно выполнять общеврачебные навыки и манипуляции;
- грамотно использовать современные методы клинических и инструментальных исследований, фармакотерапии, профилактики и реабилитации для лечения пациентов;
- грамотно применять коммуникативные навыки во взаимоотношениях с пациентами, их родственниками, медицинскими работниками.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и образовательной программой по данному направлению специальности:

Универсальные компетенции

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

Профессиональные компетенции

1) диагностическая деятельность:

готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5);

2) лечебная деятельность:

готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании неврологической медицинской помощи (ПК-6);

Паспорт компетенций

| Знать | Уметь | Владеть |
|--|--|--|
| УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу | | |
| способы системного анализа и синтеза научной медицинской и практической информации | абстрактно мыслить, критически анализировать, оценивать и систематизировать информацию, современные научные достижения, выявлять основные закономерности изучаемых объектов, решать исследовательские и практические задачи в медицинской генетике, а также в междисциплинарных областях | навыками сбора, обработки информации, методиками топической и дифференциальной диагностики основных генетических заболеваний |

ПК-5 готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

| | | |
|---|--|---|
| <p>этиологию, патогенез, ведущие проявления и исходы генетических синдромов и заболеваний, международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем, клинические классификации генетических заболеваний, современные методы диагностики наследственной патологии, лечения и лекарственного обеспечения больных, угрожающие жизни состояния при генетической патологии, методики их немедленного устранения, противошоковые мероприятия</p> | <p>оценить тяжесть состояния больного; определить необходимость специальных методов исследования; интерпретировать полученные результаты, сформулировать диагноз генетического заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем; выявлять угрожающие жизни состояния при генетической патологии, осуществлять методики их немедленного устранения, проводить противошоковые мероприятия</p> | <p>методикой генетического осмотра и его интерпретацией; оценкой данных исследования, расшифровкой и клинической интерпретацией генетических методов исследования, навыками формулировки диагноза в соответствии с МКБ и клиническими классификациями</p> |
|---|--|---|

ПК-6 готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании неврологической медицинской помощи

| | | |
|---|---|--|
| <p>теоретические основы медицинской генетики; принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных наследственных заболеваний, вопросы первичной и вторичной профилактики, основы медико-социальной экспертизы, учетно-отчетную документацию</p> | <p>получить информацию о заболевании; выявить общие и специфические признаки генетического заболевания; установить наследственные синдромы; оценить тяжесть состояния больного, принять необходимые меры для выведения его из этого состояния, назначить лечение, в том числе определить необходимость реанимационных мероприятий</p> | <p>методикой ведения медицинской документации; методикой генетического осмотра и его интерпретацией; методикой назначения патогенетической терапии с учетом этиологии заболевания; методикой самостоятельного проведения лечебно-диагностических мероприятий</p> |
|---|---|--|

В результате освоения дисциплины ординатор должен

1. Знать:

- об основных генетических заболеваниях, их диагностике, клинических проявлениях и дифференциальной диагностике;

- о современных методах лабораторно диагностики генетических заболеваний;

- о применяемых методах лечения пациентов с генетическими заболеваниями;

2. Уметь:

- собрать анамнез у больного с генетическим заболеванием;

- провести генетический осмотр пациента.

3. Владеть:

- знаниями об основных генетических заболеваниях, их диагностике, клинических проявлениях, дифференциальной диагностике и различных методах лечения, в том числе, с использованием новейших современных технологий;

- навыками применения полученных знаний для индивидуального подхода к лечению больных.

II. Место дисциплины в структуре программы ординатуры:

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к дисциплинам вариативной части учебного плана, Б1.В.ОД.3

III. Объем дисциплины

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 академических часа.

Объем учебной работы и виды учебной работы

| Всего | Контактная работа | | Самостоятельная работа |
|-------|-------------------|--|------------------------|
| | Лекции | Практические занятия (семинарские занятия) | |
| 36 | 2 | 22 | 12 |

IV. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

| № раздела | Раздел дисциплины | Общая трудоемкость (час/зет) | Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоемкость (в часах) | | | Формы текущего контроля успеваемости |
|-----------|---|------------------------------|---|----------------------|------------------------------------|--------------------------------------|
| | | | Аудиторные занятия | | Самостоятельная работа обучающихся | |
| | | Всего | Лекции | Практические занятия | | |
| 1. | Введение в медицинскую генетику. Молекулярные и цитогенетические основы генетики. | 6 | 2 | 2 | 2 | собеседование |
| 2. | Мутационный процесс как фактор возникновения наследственной патологии. | 6 | | 4 | 2 | собеседование |
| 3. | Семиотика и принципы клинической диагностики хромосомных синдромов. | 6 | | 4 | 2 | собеседование |
| 4. | Болезни клеточных органелл: классификация, клиника, принципы диагностики и лечения. Врожденные пороки развития. | 3 | | 2 | 1 | собеседование |
| 5. | Генные болезни: классификация, клиника, диагностика, лечение и профилактика. | 6 | | 4 | 2 | собеседование |
| 6. | Факоматозы | 3 | | 2 | 1 | собеседование |
| 7. | Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики и лечения. | 6 | | 4 | 2 | собеседование |

| | | | | | | |
|--------------------------|----|---|----|----|--|-------|
| Промежуточная аттестация | | | | | | зачет |
| Итого | 36 | 2 | 22 | 12 | | |

4.2. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)

| № | Наименование раздела дисциплины | Содержание раздела в дидактических единицах | Код компетенций |
|----|---|--|----------------------|
| 1. | Введение в медицинскую генетику. Молекулярные и цитогенетические основы генетики. | <ol style="list-style-type: none"> 1. Введение в медицинскую генетику. 2. Современная классификация наследственных заболеваний: <ul style="list-style-type: none"> - моногенные - полигенные - хромосомные - болезни клеточных органелл - болезни геномного импринтинга 3. Молекулярно-биологические основы медицинской генетики: ДНК и ее уникальные свойства. Деление клетки. 4. Методы изучения медицинской генетики: близнецовый, популяционный, клинико-генеалогический. 5. Семиотика наследственной патологии, демонстрация пациентов 6. Генетический осмотр пациента. | УК-1 ПК-5 ПК-6 |
| 2. | Мутационный процесс как фактор возникновения наследственной патологии. | <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о мутационном процессе 2. Индуцированный мутагенез 3. Классификация основных групп мутагенов (физические, химические, биологические). 4. Понятие о геномных мутациях, полисомиях, моносомиях. 5. Клинические проявления наиболее распространенных аномалий половых хромосом. 6. Клинические проявления наиболее распространенных аномалий аутосом. 7. Показания для цитогенетического исследования. | УК-1 ПК-5 ПК-6 |
| 3. | Семиотика и принципы клинической диагностики хромосомных синдромов. | <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о клинической цитогенетике. 2. Этиология и классификация хромосомных заболеваний. Патогенез. 3. Основные клинические проявления хромосомной патологии. 4. Диагностика хромосомных синдромов (кариотипирование, мозаицизм). 5. «Сторожевые» фенотипы. 6. Микроцитогенетические варианты хромосомной патологии. 7. Понятие о хромосомных aberrациях. Классификация. 8. Фенотипические проявления наиболее частых синдромов частичных моносомий. 9. Синдромы частичных трисомий. | УК-1 ПК5 ПК-6 |
| 4. | Болезни клеточных органелл: классификация, клиника, принципы диагностики и лечения. Врожденные пороки развития. | <ol style="list-style-type: none"> 1. Классификация моногенно-наследуемых болезней клеточных органелл. 2. Периксисомные болезни. 3. Митохондриальные заболевания. 4. Лизосомные заболевания. 5. Врожденные пороки развития. | УК-1 ПК-5 ПК-6 |
| 5. | Генные болезни: классификация, клиника, диагностика, лечение и | <ol style="list-style-type: none"> 1. Определение, патогенез, классификация генных болезней. Патогенез. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. 2. Этиология генных болезней. Характеристика мутаций и их связь с клиникой. 3. Основные клинические проявления генных болезней. | УК-1 ПК-5 ПК-6 |

| | | | |
|----|---|---|----------------------|
| | профилактика. | 4. Основные заболевания аминокислотного, углеводного, жирового обменов. 5. Моногенные и мультифакториальные заболевания. 6. Мультифакториальные заболевания. Полигенное наследование. Умение оценки прогнозирования риска. 7. Клиника наиболее распространенных нозологий. | |
| 6. | Факоматозы | 1. Клиническая и генетическая характеристика нейрофиброматоза. 2. Клиническая и генетическая характеристика синдрома Штурге-Вебера. 3. Болезнь Реклингаузена 4. Туберозный склероз, 5. Болезнь Гиппель-Линдау | |
| 7. | Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики и лечения. | 1. Профилактика наследственной патологии. 2. Современные методы лечения. 3. Медико-генетическое консультирование. Цели и задачи. Структура службы. Принципы работы. 4. Пренатальная диагностика: показания, методы. Преимплантационная диагностика. 5. Показания для медико-генетического консультирования. | УК-1 ПК-5 ПК-6 |

V. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.

Список литературы для ординаторов

| Автор, название, год | В библиотеке КГМУ |
|---|--|
| Генные болезни: (учеб.-метод. пособие) = Gene disorders : manuals / Казан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения и социал. развития Рос. федерации, Каф. неврологии, нейрохирургии и мед. генетики ; [сост.: Д. Д. Гайнетдинова, Д. В. Айзатулина]. - Казань: КГМУ, 2011. - 50 с.: табл.; 21 см. - Текст на англ. яз. - Библиогр: с. 50. - 100 экз. | 2 экз (в библиотеке) 82 экз. (на кафедре) |

VI. Оценочные средства для проведения аттестации обучающихся по дисциплине

6.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

| № темы | Перечень разделов и тем | Тип занятия (Л, П, С) | Перечень компетенций и этапы их формирования | | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|-----------------------|--|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|----|----|----|
| | | | У | У | У | П | П | П | П | П | П | П | П | П | П | | |
| | | | к | к | к | к | к | к | к | к | к | к | к | к | к | к | |
| | | | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| | | | 1 | 2 | 3 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 |
| Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Молекулярные и цитогенетические основы генетики. | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 1.1 | Введение в медицинскую генетику. | Л, П | + | | | | | | | + | + | | | | | | |
| 1.2 | Современная классификация наследственных заболеваний. | Л, П | + | | | | | | | + | + | | | | | | |
| 1.3 | Молекулярно-биологические основы медицинской генетики: ДНК и ее уникальные свойства. Деление клетки. | Л, П | + | | | | | | | + | + | | | | | | |
| 1.4 | Методы изучения медицинской генетики: близнецовый, популяционный, | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|--|------|---|--|--|--|--|--|--|---|---|--|--|--|--|--|--|--|--|
| | классификация генных болезней. Патогенез. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 5.2 | Этиология генных болезней. Характеристика мутаций и их связь с клиникой. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 5.3 | Основные клинические проявления генных болезней. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 5.4 | Основные заболевания аминокислотного, углеводного, жирового обменов. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 5.5 | Моногенные и мультифакториальные заболевания. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 5.6 | Мультифакториальные заболевания. Полигенное наследование. Умение оценки прогнозирования риска. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 5.7 | Клиника наиболее распространенных нозологий. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| Раздел 6. Факоматозы | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 6.1 | Клиническая и генетическая характеристика нейрофиброматоза. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 6.2 | Клиническая и генетическая характеристика синдрома Штурге-Вебера. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 6.3 | Болезнь Реклингаузена | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 6.4 | Туберозный склероз, | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 6.5 | Болезнь Гиппель-Линдау | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| Раздел 7. Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики и лечения. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 7.1. | Профилактика наследственной патологии. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 7.2. | Современные методы лечения. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 7.3. | Медико-генетическое консультирование. Цели и задачи. Структура службы. Принципы работы. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 7.4. | Пренатальная диагностика: показания, методы. Преимплантационная диагностика. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |
| 7.5. | Показания для медико-генетического консультирования. | П, С | + | | | | | | | + | + | | | | | | | | |

6.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

В процессе освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК-1, ПК-5, ПК-6

| Перечень компетенций | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций) | Форма оценочных средств | Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы) | | | |
|----------------------|---|-------------------------|--|--------------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|
| | | | Результат не достигнут (менее 70 баллов) | Результат минимальный (70-79 баллов) | Результат средний (80-89 баллов) | Результат высокий (90-100 баллов) |
| УК-1 | Знать: | Тестовые | Дан | Ответы на | Дан полный, | Дан полный, |

| | | | | | | | |
|---|--|---|---|--|--|--|---|
| Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу | способы системного анализа и синтеза научной медицинской и практической информации | задания Ситуационные задачи Результаты генетического обследования | неполный и недостаточно развернутый ответ. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, употреблении терминов. | поставленные основные и дополнительные вопросы прозвучали неполно, без должной глубины освещения поставленных вопросов, но без существенных неточностей, при этом в ответе очевидны трудности при обращении к смежным дисциплинам или в проявлении профессионального мышления. | развернутый ответ на поставленный вопрос, раскрыты основные положения темы, ответ построен четко, логично, последовательно, по ответу нет существенных замечаний, состоялось обсуждение в полном объеме и на достаточно профессиональном уровне. Возникли незначительные затруднения в ответе на дополнительные вопросы. | развернутый ответ на поставленный вопрос, продемонстрировано свободное владение материалом, не допущено ни одной существенной ошибки, показана способность свободно оперировать понятиями, умение подчеркнуть ведущие причинно-следственные связи. | |
| | Уметь: абстрактно мыслить, критически анализировать, оценивать и систематизировать информацию, современные научные достижения, выявлять основные закономерности изучаемых объектов, решать исследовательские и практические задачи в медицинской генетике, а также в междисциплинарных областях | | | Частично умеет анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно, но не систематически и умеет осуществлять анализ альтернативных вариантов решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно умеет формулировать цели профессиональной и социальной деятельности и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. | Успешно и систематично умеет формулировать цели личного и профессионального развития и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. |
| | Владеть: навыками сбора, обработки информации, методиками топической и дифференциальной диагностики основных генетических заболеваний | | | Обладает фрагментарным применением навыков анализа методологических проблем. | Обладает общим представлением, но не систематически применяет навыки анализа методологических проблем при решении исследовательских задач. | В целом успешно владеет навыками применения в профессиональной деятельности основных научных категорий. | Успешно и систематично применяет навыки анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских, практических задач. |
| ПК-5 Готовность к определению у пациентов патологических | Знать: этиологию, патогенез, ведущие проявления и исходы генетических | Тестовые задания Ситуационные задачи Результаты генетического | Дан неполный и недостаточно развернутый ответ. Допущены | Ответы на поставленные основные и дополнительные вопросы прозвучали | Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, раскрыты | Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, продемонстрирован | |

| | | | | | | |
|--|--|--------------|--|--|---|---|
| состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем | заболеваний, международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем, клинические классификации наследственных заболеваний, современные методы диагностики генетических заболеваний, лечения и лекарственного обеспечения больных, угрожающие жизни состояния при генетической патологии, методики их немедленного устранения, противошоковые мероприятия | обследования | грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, употреблении терминов. | неполно, без должной глубины освещения поставленных вопросов, но без существенных неточностей, при этом в ответе очевидны трудности при обращении к смежным дисциплинам или в проявлении профессионального мышления. | основные положения темы, ответ построен четко, логично, последовательно, по ответу нет существенных замечаний, состоялось обсуждение в полном объеме и на достаточном уровне. Возникли незначительные затруднения в ответе на дополнительные вопросы. | овано свободное владение материалом, не допущено ни одной существенной ошибки, показана способность свободно оперировать понятиями, умение подчеркнуть ведущие причинно-следственные связи. |
| | Уметь: оценить тяжесть состояния больного; определить необходимость специальных методов исследования; интерпретировать полученные результаты, сформулировать диагноз генетического заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем; выявлять угрожающие жизни состояния при наследственной патологии, осуществлять методики их немедленного устранения, проводить противошоковые мероприятия | | Частично умеет анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно, но не систематически и умеет осуществлять анализ альтернативных вариантов решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно умеет формулировать цели профессиональной и социальной деятельности и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. | Успешно и систематично умеет формулировать цели личностного и профессионального развития и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. |

| | | | | | | |
|---|---|--|--|--|---|--|
| | Владеть: методикой генетического осмотра и его интерпретацией; оценкой данных генетического исследования, расшифровкой и клинической интерпретацией генетического исследования, навыками формулировки диагноза в соответствии с МКБ и клиническими классификациями | | Обладает фрагментарным применением навыков анализа методологических проблем. | Обладает общим представлением, но не систематическим и применяет навыки анализа методологических проблем при решении исследовательских задач. | В целом успешно владеет навыками применения в профессиональной деятельности основных научных категорий. | Успешно и систематично применяет навыки анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских, практических задач. |
| ПК-6 готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании неврологической медицинской помощи | Знать: теоретические основы медицинской генетики; принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных генетических заболеваний, вопросы первичной и вторичной профилактики, основы медико-социальной экспертизы, учетно-отчетную документацию | Тестовые задания Ситуационные задачи Результаты генетического обследования | Дан неполный и недостаточно развернутый ответ. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, употреблении терминов. | Ответы на поставленные основные и дополнительные вопросы прозвучали неполно, без должной глубины освещения поставленных вопросов, но без существенных неточностей, при этом в ответе очевидны трудности при обращении к смежным дисциплинам или в проявлении профессионального мышления. | Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, раскрыты основные положения темы, ответ построен четко, логично, последовательно, по ответу нет существенных замечаний, состоялось обсуждение в полном объеме и на достаточном профессиональном уровне. Возникли незначительные затруднения в ответе на дополнительные вопросы. | Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, продемонстрировано свободное владение материалом, не допущено ни одной существенной ошибки, показана способность свободно оперировать понятиями, умение подчеркнуть ведущие причинно-следственные связи. |
| | Уметь: получить информацию о заболевании; выявить общие и специфические признаки генетического заболевания; установить генетические синдромы; оценить тяжесть состояния больного, принять необходимые меры для выведения его из этого состояния, | | Частично умеет анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно, но не систематически и умеет осуществлять анализ альтернативных вариантов решения исследовательских и практических задач. | В целом успешно умеет формулировать цели профессиональной и социальной деятельности и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. | Успешно и систематично умеет формулировать цели личностного и профессионального развития и условия их достижения, исходя из современных тенденций развития гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук. |

| | | | | | | |
|--|---|--|--|--|---|--|
| | назначить лечение, в том числе определить необходимость реанимационных мероприятий | | | | | |
| | Владеть: методикой ведения медицинской документации; методикой генетического осмотра и его интерпретацией; методикой назначения патогенетической терапии с учетом этиологии заболевания; методикой самостоятельного проведения лечебных мероприятий | | Обладает фрагментарным применением навыков анализа методологических проблем. | Обладает общим представлением, но не систематическими и применяет навыки анализа методологических проблем при решении исследовательских задач. | В целом успешно владеет навыками применения в профессиональной деятельности основных научных категорий. | Успешно и систематично применяет навыки анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских, практических задач. |

6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

1 уровень – оценка знаний

Для оценивания результатов обучения в виде **знаний** используются следующие типы контроля:

- тесты;
- устные сообщения;
- индивидуальное собеседование.

Тесты

1) Болезнь Реклингхаузена (нейрофиброматоз) проявляет себя следующими симптомами:

- а) нейрофибромы на любом участке тела, захватывая кожные нервы
- б) микроцефалия
- в) олигофрения
- г) гипертелоризм
- д) большой язык.

2) Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

- а) подъем уровня гемоглобина
- б) гиперфенилаланинемия
- в) лейкоцитоз
- г) гиперхолестеринемия
- д) подъем уровня гомогентизиновой кислоты

3) Укажите, кто из больных ошибочно направлен к врачу - цитогенетику для исследования кариотипа:

- а) женщина, имевшая 3 спонтанных аборта

- б) ребенок с подозрением на болезнь Дауна
- в) женщина с бесплодием
- г) ребенок с псориазом
- д) все перечисленное верно.

- 4) Сочетание следующих признаков позволяет исключить синдром Шерешевского-Тернера:
1) низкий рост 2) высокий рост 3) умственная отсталость 4) гипогенитализм 5) порок сердца
- а) правильный ответ 1 и 3
 - б) правильный ответ 1 и 5
 - в) правильный ответ 3 и 4
 - г) правильный ответ 2 и 4
 - д) правильный ответ 3 и 5

- 5) Для болезни Дауна нехарактерен один из перечисленных ниже признаков:
- а) небольшой рост
 - б) деформированные уши
 - в) порок сердца
 - г) тазовая почка
 - д) косой разрез глаз

- 6) У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить: 1) кариотип XXУ 2) кариотип XXXУ 3) хроматин-положительные клетки
- а) правильный ответ 1 и 2
 - б) правильный ответ 1 и 3
 - в) правильный ответ 2 и 3
 - г) правильный ответ 1,2 и 3
 - д) нет правильного ответа

- 7) Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется обычно в пубертатном периоде и характеризуется: 1) аменореей 2) половым инфантилизмом 3) низкий рост 4) выраженным снижением интеллекта
- а) правильный ответ 1,2 и 4
 - б) правильный ответ 1,3 и 4
 - в) правильный ответ 2,3 и 4
 - г) правильный ответ 1,2 и 3
 - д) правильный ответ 1,2,3 и 4

- 8) Частота синдрома Шерешевского-Тернера среди новорожденных девочек составляет:
- а) 1:1000
 - б) 1:3000
 - в) 1:5000
 - г) 1:15000
 - д) 1:40000

- 9) К структурным изменениям с вовлечением только одной хромосомы относятся: 1) делеция 2) кольцевые хромосомы 3) дупликации 4) изохромосомы 5) инверсии
- а) правильный ответ 1,2 и 3
 - б) правильный ответ 2,3 и 4
 - в) правильный ответ 2,4 и 5
 - г) правильный ответ 1,3 и 5

д) правильный ответ 1,2,3, 4 и 5

10) К структурным изменениям с вовлечением только одной хромосомы относятся: 1) делеция 2) кольцевые хромосомы 3) дупликации 4) изохромосомы 5) инверсии

а) правильный ответ 1,2 и 3

б) правильный ответ 2,3 и 4

в) правильный ответ 2,4 и 5

г) правильный ответ 1,3 и 5

д) правильный ответ 1,2,3, 4 и 5

11) При обследовании мальчика 2,5 лет обнаружены умственная отсталость, долихоцефалия, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца. Для какого хромосомного синдрома характерны выявленные симптомы

а) синдром Эдвардса

б) синдром Патау

в) синдром Дауна

г) синдром «кошачьего крика»

д) синдром Орбели

12) Какое заболевание можно предполагать у девочки низкого роста с крыловидными складками на шее, широко расставленными сосками грудных желез, с нормальным интеллектом и нормальным строением наружных половых органов? Какое обследование необходимо назначить для подтверждения диагноза?

а) Синдром Шерешевского-Тернера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны.

б) Синдром Нунан, кариотипирование, УЗИ малого таза, ЭхоКГ

в) Синдром Клайнфельтера - кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны.

г) адреногентитальный синдром - кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на гормоны надпочечников.

д) истинный гермафродитизм - кариотипирование, УЗИ малого таза, диагностическая лапароскопия

13) На каком сроке беременности при помощи УЗИ изучают шейно-воротниковую зону для исключения синдрома Дауна:

а) 20-22

б) 30-32

в) 10-12

г) 25-30

д) 31-40.

14) Какие химические факторы могут обладать мутагенным действием:

а) промышленные отходы

б) лекарства

в) пищевые консерванты

г) гербициды, пестициды

д) все ответы верны.

15) Какие физические факторы могут обладать мутагенным действием:

а) УФЛ излучение

б) лучи Рентгена

- в) температура выше +50°
- г) повышенная влажность
- д) все ответы верны.

16) Антимонголоидный разрез глаз — это:

- а) увеличение расстояния между внутренними углами глазниц
- б) наружный угол глаза выше внутреннего
- в) узкая глазная щель
- г) опущенные внутренние углы глазных щелей
- д) полулунная складка кожи у внутреннего угла глаза.

17). Какие факторы обладают тератогенным действием при беременности:

- а) токсическое производство
- б) прием больших доз антибиотиков
- в) вирусная инфекция
- г) все ответы верны.

18) Частота синдрома Клайнфельтера среди новорожденных мальчиков составляет:

- а) 1:500
- б) 1:1000
- в) 1:3000
- г) 1:5000
- д) 1:10000

19) Мозаицизм X0/XX характеризуется:

- а) развитие наружных мужских гениталий
- б) значительной умственной отсталостью
- в) высокий рост
- г) хромосомной нестабильностью
- д) возможным клиническими проявлениями синдрома Шерешевского-Тернера

20) Число хромосом в зиготе и в соматической клетки человека называется:

- а) анеуплоидным
- б) гаплоидным
- в) диплоидным
- г) полиплоидным
- д) тетраплоидным

Устные сообщения;

Примеры тем докладов:

1. Факоматозы: клинические проявления наиболее распространенных фенотипов.
2. Моногенные заболевания: классификация, клинические проявления
3. Аномалии половых хромосом: клиническая картина, диагностика, профилактика
4. Аномалии аутосом: клинические проявления наиболее распространенных заболеваний.
5. Медико-генетическое консультирование: показания, методология.
6. Пренатальный скрининг; показания, методы.

Собеседование;

Примеры вопросов:

1. Что такое мозаицизм при хромосомной патологии?

2. Какие заболевания относятся к моногенным?
3. Основные клинические проявления фенилкетонурии?
4. Какие заболевания относятся к митохондриальной патологии?
5. Перечислите основные характеристики орфанных заболеваний наследственной природы. Клинические примеры.
6. Какой тип наследования и клинические проявления миопатии Дюшенна?

2 уровень – оценка умений

Для оценивания результатов обучения в виде **умений** используется решение ситуационных задач.

Ситуационные задачи

№ 1

Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей, если они уже имеют трех детей (здоровую дочь, одного здорового сына и одного больного сына), составляет:

№ 2

На прием к педиатру обратилась женщина с ребенком 1,5 года. Ребенок родился доношенным, никакой патологии не обнаружено не было.

ЖАЛОБЫ: на повышенную возбудимость, вздутие живота, обильный жирный стул с гнилостным запахом, частые респираторные заболевания.

ОБЪЕКТИВНО: гипертрофия подкожно-жировой клетчатки, увеличение лимфатических узлов. Мышечная, костно-суставная системы без особенностей.

Сердечно-сосудистая система без особенности.

Дыхательная система: признаки хронической легочной инфекции.

Желудочно-кишечный тракт: гепатомегалия, при пальпации болезненность в области поджелудочной железы, по ходу толстого кишечника.

1. Предварительный диагноз.

2. Какие дополнительные лабораторные исследования необходимы.

3. Прогноз.

№ 3

Мальчик 18 лет. В семье второй ребенок. В детстве рос ослабленным, часто болел простудными заболеваниями, поздно начал говорить в дальнейшем появился дефект речи. В школе учился плохо, уровень развития низкий, ослабленное внимание, эмоционально груб, не адекватное поведение в отношении с близкими, склонен к агрессии.

ЖАЛОБЫ: гинекомастия,

ОБЪЕКТИВНО: высокий рост, астенический тип телосложения, развитие подкожно-жирового слоя умеренное, акроцианоз, отложение жира по женскому типу, гинекомастия, оволосение по женскому типу, лимфатические узлы не пальпируются. Мышечная, костно-суставная, дыхательная, сердечно-сосудистая, пищеварительная системы без особенностей.

ЛАБОРАТОРНЫЕ ДАННЫЕ: в крови высокое содержание эстрогенов, низкое андрогенов. В моче высокое содержание гонадотропина.

1. Предварительный диагноз.

2. Тактика ведения больного.

3. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 4

К врачу обратился подросток 13 лет, учится в школе.

ЖАЛОБЫ: быстрая утомляемость, слабость в ногах, затруднения при подъеме по лестнице, беге и ходьбе.

ОБЪЕКТИВНО: поясничный лордоз, псевдогипертрофия икроножных мышц.

ЛАБОРАТОРНЫЕ ДАННЫЕ: повышенное содержание сывороточных ферментов (креатининфосфокиназа, альдолазы, трансаминазы).

Биопсия мышц: «миопатические» изменения.

ЭМГ: признаки мышечного поражения.

1. Предварительный диагноз.
2. Тактика ведения больного.
3. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 5

На прием к окулисту направлена женщина 25 лет.

Жалобы: снижение остроты зрения вдаль.

Объективно: высокого роста, диспропорционального телосложения. Длинные тонкие конечности, особенно, дистальные отделы, арахнодактилия, узкое лицо, воронкообразная грудь, плоскостопие. Поражение глаз включает миопию, двусторонний подвывих хрусталика, сочетающийся с дрожанием радужки. Со стороны сердечно-сосудистой системы: расширение восходящей части аорты, недостаточность сердечного клапана. Гипоплазия мышц и подкожно-жировой клетчатки.

ЛАБОРАТОРНЫЕ ДАННЫЕ: биохимия крови высокое содержание оксипролина.

R-графия: тонкие длинные трубчатые кости с поперечной исчерченностью и остеопорозом метафизов.

Положительные тест большого пальца и тест запястья.

1. Предварительный диагноз.
2. Лечение.
3. Тактика ведения больного.
4. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 6

В роддоме родился ребенок доношенный, с нормальным ростом и весом, патологии не обнаружено. Через 10 дней мать обратилась к врачу.

Жалобы на диспепсию, постоянное срыгивание, повышенную возбудимость, эпилептиформные припадки и характерный мышинный запах.

ОБЪЕКТИВНО: телосложение правильное, астенического типа, кожные покровы и видимые слизистые бледного цвета, развитие подкожно-жирового слоя умеренное, лимфатические узлы и костно-суставная система без особенностей, повышенный тонус мышц. Сердечно-сосудистая и дыхательная система без особенностей. Желудочно-кишечный тракт болезненность в области кишечника. Нервная система: гиперрефлексия.

ЛАБОРАТОРНЫЕ ДАННЫЕ: в крови высокое содержание фенилаланина. В моче - фенилпиروвиноградной кислоты.

1. Предварительный диагноз.
2. Тактика ведения больного.
3. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 7

На прием к врачу обратилась женщина с ребенком (возраст 1 месяца).

ЖАЛОБЫ: рвота, диарея, снижение массы тела, желтуха.

ОБЪЕКТИВНО: кожные покровы и видимые слизистые бледного цвета. Лимфатическая,

мышечная, костно-суставная, сердечно-сосудистая, дыхательная системы без особенностей. Пищеварительная система асцит, гепатомегалия.

ЛАБОРАТОРНЫЕ ДАННЫЕ: стойкое снижение концентрации глюкозы в крови, снижение активности галактозо-1- фосфат уридилтрансферазы в эритроцитах.

1 ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ.

2 ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ БОЛЬНОГО.

3 ПРОГНОЗ ДЛЯ ЖИЗНИ, ДЛЯ ВЫЗДОРОВЛЕНИЯ.

№ 8

К врачу обратилась семейная пара.

В семье двойня мальчик и девочка. Возраст детей 4 года. В роддоме никакой патологии не обнаружено. До года дети развивались одинаково в соответствии с возрастом. Мальчик поздно начал ходить, родители заметили, что у ребенка неуверенная походка, и он быстро устает. После двух лет у ребенка появилась «утиная походка» (с широко расставленными стопами, разведенными носками, отведенными назад плечами и поднятым подбородком). Ребенку трудно подниматься по лестнице, не может быстро и долго бегать.

При осмотре: поясничный лордоз, псевдогипертрофия икроножных мышц. Мальчик отстает от сестры в умственном и физическом развитии.

Лабораторно: в крови увеличение концентрации сывороточных ферментов (креатинин-фосфокиназа, альдолазы, трансаминазы)

ЭМГ - признаки миопатии.

ЭКГ-изменение миокарда и нарушение проводимости.

1. Предварительный диагноз.

2. Основные симптомы, на основании которых поставлен диагноз.

3. Тактика ведения больного.

4. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 9

На прием к окулисту обратилась девочка 14 лет.

Жалобы: снижение остроты зрения вдаль.

Объективно: единственный ребенок в семье, родилась недоношенным ребенком, у матери наблюдались частые выкидыши. При рождении крыловидные кожные складки на шее, широкая грудная клетка, X –образное искривление голени, отеки кистей рук и стоп. В раннем детском возрасте отмечалось задержка статического развития и развития речи.

При осмотре: прогрессивное отставание в росте, диспропорция тела (более развита верхняя часть, укороченные нижние конечности), избыточная масса тела, общая диспластичность, крыловидные складки кожи в области шеи, низкая линия роста волос на шее, деформированные ушные раковины, эпикант, антимоңголоидный разрез глаз, птоз, миопия, гипертрофия ногтевых пластинок, снижение слуха. Костно-суставная система: грудная клетка воронкообразной формы, аномалия ребер, гипопластичные соски, деформация суставов, укорочение метакarpальных и метатарзальных костей.

Дыхательная система: без особенностей.

Сердечно-сосудистая система: стеноз аорты. Пищеварительная система: без особенностей.

Умственное развитие снижено, инфантильность, первичная аменорея, рудиментарные яичники, изменение дерматоглифики (поперечно ладонная складка, дистальное смещение три радиуса).

ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ: в крови высокое содержание андрогенов и низкое эстрагенов.

1 Предварительный диагноз.

2. Тактика ведения больного.

3. Прогноз для жизни, для выздоровления.

№ 10

В роддоме родился ребенок, возраст 1 месяц.

Жалобы: одышка, кашель, повышение температуры до субфебрильной,

Объективно: при рождении ребенок, доношенный с пренатальной гипотрофией. Уродства мозгового и лицевого отдела черепа: незаращение швов черепа, зияние родничков, широкий выступающий затылок, удлиненный череп, узкие короткие глазные щели, выступающее надпереносье, низко расположенные деформированные уши, короткая шея, широкая грудная клетка с укороченной грудиной, флексорное положение кистей, деформация стоп «стопа-кочалка». Гипоплазия скелетной мускулатуры и подкожножировой ткани, гипоплазия ногтевых пластинок.

Дыхательная система: отставание правой половины грудной клетки в акте дыхания, ослабленное везикулярное дыхание справа.

Сердечно-сосудистая система: неправильное расположение магистральных сосудов.

Пищеварительная система без особенностей. Мочевыделительная система: подковообразная почка, крипторхизм.

1 Предварительный диагноз.

2 Тактика ведения больного.

3 Прогноз для жизни, для выздоровления.

3 уровень – оценка навыков

Для оценивания результатов обучения в виде **навыков** используются задания на оценку эффективности выполнений действий:

1. Определение показаний к медико-генетическому консультированию.
2. Определение группы риска возникновения наследственной патологии.
3. Определение стигм дизэмбриогенеза у пациента
4. Определение типа наследования (основы генеалогического анализа)

6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Критерии оценки тестов:

Тестирование.

Предлагается один вариант тестов из 20 вопросов по основным разделам изучаемых дисциплин. Результаты считаются положительными при правильном решении более 70% вопросов.

| |
|-----------------------------------|
| Критерии оценки |
| 90-100% - отлично |
| 80-89% - хорошо |
| 70-79% - удовлетворительно меньше |

Критерии оценки устных сообщений:

«Отлично» – доклад в полной мере раскрывает тему, обучающийся отвечает на все дополнительные вопросы; рассказывает, практически не заглядывая в текст.

«Хорошо» – доклад раскрывает тему, но требует дополнений, обучающийся отвечает на все дополнительные вопросы; рассказывает, опираясь на текст, но не зачитывая его.

«Удовлетворительно» – доклад раскрывает тему, но требует дополнений, обучающийся не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, частично зачитывает текст при рассказе.

«Неудовлетворительно» – доклад не раскрывает тему, обучающийся не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, зачитывает текст.

Критерии оценки собеседования:

отлично: ординатор правильно ставит диагноз с учетом принятой классификации, обладает полноценными знаниями о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, правильно отвечает на вопросы с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы;

хорошо: ординатор правильно ставит диагноз, но допускает неточности при его обосновании, обладает хорошими, но с небольшими пробелами знаниями о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, имеются несущественные ошибки при ответах на вопросы;

удовлетворительно: ординатор ориентирован в заболевании, но не может поставить диагноз в соответствии с классификацией. Имеются неполные знания о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Допускает существенные ошибки при ответах на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета;

неудовлетворительно: ординатор не может сформулировать диагноз или неправильно ставит диагноз. Обладает отрывочными знаниями о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Не может правильно ответить на большинство вопросов билета, ситуационной задачи, а также на дополнительные вопросы.

Критерии оценки ситуационных задач:

отлично: ординатор правильно ставит диагноз с учетом принятой классификации, обладает полноценными знаниями о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, правильно отвечает на вопросы с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы;

хорошо: ординатор правильно ставит диагноз, но допускает неточности при его обосновании, обладает хорошими, но с небольшими пробелами знаниями о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики, имеются несущественные ошибки при ответах на вопросы;

удовлетворительно: ординатор ориентирован в заболевании, но не может поставить диагноз в соответствии с классификацией. Имеются не полные знания о клинических проявлениях генетических заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Допускает существенные ошибки при ответах на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета;

неудовлетворительно: ординатор не может сформулировать диагноз или неправильно ставит диагноз. Обладает отрывочными знаниями о клинических проявлениях генетических

заболеваний, методах их диагностики, лечения, реабилитации и профилактики. Не может правильно ответить на большинство вопросов ситуационной задачи, а также на дополнительные вопросы.

Критерии оценки навыков:

отлично: ординатор правильно выполняет все предложенные навыки и правильно их интерпретирует;

хорошо: ординатор в основном правильно выполняет предложенные навыки, интерпретирует их и самостоятельно может исправить выявленные преподавателем отдельные ошибки;

удовлетворительно: обучающийся ориентируется в основном задании по практическим навыкам, но допускает ряд существенных ошибок, которые исправляет с помощью преподавателя;

неудовлетворительно: обучающийся не справился с предложенным заданием, не может правильно интерпретировать свои действия и не справляется с дополнительным заданием

Зачет по дисциплине ставится при оценке всех контрольных заданий на отлично, хорошо и удовлетворительно. При оценке неудовлетворительно – зачет не ставится.

VII. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

| Наименование дисциплины в соответствии с учебным планом | Название литературы | Количество экземпляров |
|---|---|-----------------------------|
| 7.1 Основная литература | | |
| Медицинская генетика | Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа,2017.- http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html | ЭБС Консультант врача |
| 7.2 Дополнительная литература | | |
| Медицинская генетика | Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭОТАР-Медиа,2018. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970444092.html/ | ЭБС Консультант врача |
| Медицинская генетика | Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин - М. : Литтерра, 2017. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html | ЭБС Консультант врача |
| Медицинская генетика | Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин - М. : Литтерра, 2017. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html | ЭМБ Консультант врача |
| Медицинская | Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной | ЭМБ |

| | | |
|----------|---|----------------------|
| генетика | молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А. ; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М. : БИНОМ, 2015. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html | Консультант врача |
|----------|---|----------------------|

7.3. Периодическая печать

Список печатных изданий в библиотечном фонде КГМУ.

1. Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова
2. Казанский медицинский журнал
3. Медицинская генетика
4. Неврологический вестник им. В.М. Бехтерева
5. Неврологический журнал

Список журналов на платформе eLIBRARY.RU (доступ по IP адресам университета (ГУК, НУК))

1. Медицинская генетика

Ответственное лицо

библиотеки Университета



(подпись)

Семеньчева Светлана Александровна

VIII. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU (договор № Д-3917 от 14.02.2017г. срок доступа: 14.02.2017 г.-14.02.2018г) <http://elibrary.ru/>
2. «Золотой фонд научной классики» ЭБС «Университетская библиотека ONLINE» <http://biblioclub.ru/>. Доступ по IP-адресу университета (ГУК, УЛК) издания открываются на уровне полнотекста. 2018 г.
3. База данных Russian Science Citation Index (RSCI). Платформа Web of Science - Russian Science Citation Index. Свободный доступ открыт с 12 по 29 декабря 2018.
4. Доступ к электронным книгам ведущих российских издательств на платформе www.books-up.ru. Открыт с 03.12.2018 по 31.12.2018 год.
5. Доступ к ЭБС «ПРОСПЕКТ» по ссылке <http://ebs.prospekt.org>. до 31.12.2018 г.
6. БИБЛИОПОИСК – единое окно поиска, включающее в себя электронный каталог библиотеки; ресурсы «Консультант студента» и «Консультант врача», архивы НЭИКОН, Science Direct, Nature; базы данных Российской государственной библиотеки и Центральной научной медицинской библиотеки, по базы данных открытых источников Киберленинки, Open Access Books и Open Access Journals. Вход осуществляется по ссылке <https://bibliosearch.ru/kazangmu> или с сайта библиотеки http://library.kazangmu.ru/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=108.
К данному сервису библиотеки тестовый доступ до конца 2018г.
7. Доступ к зарубежным электронным ресурсам издательства Elsevier «Freedom Collection» и коллекции электронных книг «Freedom Collection eBook collection», размещенных на платформе Science Direct. Доступ открыт до 31 декабря 2018 г.

8. Архив (обзор) публикаций СМИ Polpred.com (полный доступ до 15 окт. 2018)
<http://www.polpred.com/>

IX. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Изучение программы курса. На лекциях преподаватель рассматривает вопросы программы курса, составленной в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования. Для лучшего освоения материала по дисциплине, необходимо постоянно разбирать материалы лекций по конспектам и учебным пособиям. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией.

Требования к выполнению доклада. При подготовке к каждому семинарскому (практическому) занятию ординаторы могут подготовить доклад по выбору из рекомендованных к семинарскому занятию тем. Продолжительность доклада на семинарском занятии – до 10 мин. В докладе должна быть четко раскрыта суть научной проблемы, представляемой докладчиком. Язык и способ изложения доклада должны быть доступными для понимания ординаторами учебной группы. Доклад излагается устно, недопустимо дословное зачитывание текста. Можно подготовить презентацию по выбранной теме.

Требования к проведению индивидуального собеседования. Собеседование проводится по заранее известному ординаторам перечню вопросов, индивидуально с каждым ординатором. Последний должен, получив вопросы, раскрыть понятия, которые в этих вопросах даются. Дополнительного времени на подготовку студент не получает. На работу с одним ординатором выделяется не более 5 минут.

Требования к заданиям на оценку умений и навыков. Задания выполняются аудиторно, на практических занятиях. Задания носят индивидуальный характер, преподаватель вправе решать, давать их в устной или письменной форме.

На практических занятиях рассматриваются вопросы программы дисциплины, составленной в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования.

Самостоятельная работа – это индивидуальная познавательная деятельность ординатора как на аудиторных занятиях, так и во внеаудиторное время.

Цель самостоятельной работы – овладение знаниями, профессиональными умениями и навыками, опытом творческой, исследовательской деятельности и обеспечение формирования профессиональной компетентности, воспитание потребности в самообразовании.

X. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Для достижения целей педагогического образования применяются следующие информационные технологии:

1. Образовательный портал дистанционного обучения Казанского ГМУ. Дистанционный курс в составе образовательного портала создан в системе MOODLE и содержит в себе лекции, презентации, задания, гиперссылки на первоисточники учебного материала, тесты / задания для самоконтроля, контрольные и итоговые тесты по курсу.
2. Операционная система WINDOWS.

1. Образовательный портал дистанционного обучения Казанского ГМУ. Дистанционный курс в составе образовательного портала создан в системе MOODLE и содержит в себе лекции, презентации, задания, гиперссылки на первоисточники учебного материала, тесты / задания для самоконтроля, контрольные и итоговые тесты по курсу.
2. Операционная система WINDOWS.
3. Пакет прикладных программ MS OFFICE Prof в составе: текстовый редактор WORD, электронная таблица EXCEL, система подготовки презентаций POWER POINT, база данных ACCESS.

Всё программное обеспечение имеет лицензию и ежегодно и/или своевременно обновляется.

XI. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине согласно ФГОС

Организация располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной подготовки, предусмотренной учебным планом. Практические занятия будут проводиться в неврологических клиниках кафедры – в РКБ 1, ДРКБ

| Наименование подразделения | Наименование специализированных помещений с перечнем основного оборудования |
|--|--|
| ГАУЗ Республиканская клиническая больница Межрегиональный медико-генетический центр | <p>Учебная аудитория: Мультимедийный проектор, ученическая доска (маркерная), персональный компьютер с возможностью подключения к сети "Интернет", учебные слайды, тестовые вопросы и задачи, тесты для исследования когнитивных функций.</p> <p>Кабинет амбулаторного приема: кушетка, стол, стулья, зеркало, методические пособия с иллюстрациями, демонстрационный плакат</p> <p>Генетическая лаборатория: автоматизированные системы синдромальной диагностики, компьютерные системы анализа микроизображений, автоматизированные биохимические комплексы</p> |
| ГАУЗ Детская республиканская клиническая больница | <p>Учебная аудитория: Мультимедийный проектор, ученическая доска (маркерная), персональный компьютер с возможностью подключения к сети "Интернет", учебные слайды, тестовые вопросы и задачи, тесты</p> <p>Кабинет амбулаторного приема: кушетка, стол, стулья, зеркало, методические пособия с иллюстрациями, демонстрационный плакат</p> <p>Палаты отделений (общие): функциональные кровати, передвижные прикроватный столики, противопролежневые матрасы, кресло-каталки, ходунки, многоопорная трость, демонстрационные плакаты</p> |

Заведующий кафедрой

Якупов Эдуард Закирзянович

(фамилия, имя, отчество)

(подпись)

