

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мухарямова Лайсан Музиповна
Должность: и.о.первого проректора
Дата подписания: 12.03.2026 18:04:43
Уникальный программный ключ:
b57b96507511d4669a7e8b1e807a3d5e7412a55d

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Казанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



«УТВЕРЖДАЮ»
Первый проректор
Л.М. Мухарямова

04 2023 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, 2023 г.

Рабочая программа по дисциплине «Медицинская генетика» составлена с учётом требований Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.42 – неврология (уровень подготовки кадров высшей квалификации) утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 02.02.2022 № 103.

Разработчики программы

№	Ф.И.О.	Должность	Учёное звание	Учёная степень
1	Гайнетдинова Дина Дамировна	Профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики	профессор	д. м. н.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры неврологии нейрохирургии и медицинской генетики «23» января 2023 г., протокол №5

И.о. заведующего кафедрой, проф. Гайнетдинова Д.Д.



Преподаватели, ведущие дисциплину:

И.о. заведующего кафедрой неврологии нейрохирургии и медицинской генетики, д.м.н., профессор Гайнетдинова Дина Дамировна

1. 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 ОП ВО 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:

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)
УНИВЕРСАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ ВЫПУСКНИКА (УК)	
Наименование категории (группы) универсальных компетенций: системное и критическое мышление	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте.	
УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними.	Знать сущность методов системного анализа и системного синтеза. Уметь выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных. Владеть навыками применения методов системного анализа и системного синтеза; выделять составляющие проблемной ситуации, определять связи между ними.
УК-1.2. Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.	Знать методики определения стратегий решения проблемных ситуаций; знать понятие системного подхода; знать понятие и виды междисциплинарных подходов. Уметь выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности; разрабатывать стратегию решения проблемной ситуации. Владеть навыками применения стратегий решения проблемных ситуаций, учебных и профессиональных задач; владеть навыками применения системного и междисциплинарного подходов.
ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (ОПК)	
Медицинская деятельность.	
ОПК-4 Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.	
ОПК-4.1. Проводит обследование пациентов.	Знать: этиологию, патогенез, основные синдромы и симптомы, патогномичные для различных заболеваний и патологических состояний; современные методы ранней диагностики заболеваний и патологических состояний, основные и дополнительные методы обследования (лабораторную, микробиологическую, иммунологическую, генетическую диагностику), необходимые для постановки диагноза.

	<p>Уметь: собрать полный медицинский анамнез пациента, провести опрос его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию); определить стандартные и дополнительные методы обследования, направленные на верификацию диагноза.</p> <p>Владеть: использовать медицинскую аппаратуру, компьютерную технику в своей профессиональной деятельности.</p>
ОПК-4.2. Проводит клиническую диагностику пациента.	<p>Знать: алгоритм выполнения основных диагностических, лабораторных методов исследования (иммуноферментный анализ, ПЦР-диагностика, определение субпопуляций лимфоцитов, иммуноглобулинов); алгоритм выполнения основных лечебных мероприятий у пациентов с различными заболеваниями.</p> <p>Уметь: провести физикальное обследование пациентов; интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования; провести дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами.</p> <p>Владеть: поставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем; заполнить медицинскую документацию.</p>
ОПК-5 Способность назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.	
ОПК-5.1. Назначает лечение пациентов при различных заболеваниях и/или состояниях	<p>Знать: клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения заболеваний и патологических состояний; основы применения лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций; показания, противопоказания, режим приема, побочное действие; правила выписки и особенности введения лекарственных препаратов.</p> <p>Уметь: правильно выписать рецепты лекарственных средств, используемых при лечении заболеваний и патологических состояний; выбирать оптимальный вариант назначения медикаментозной терапии с учетом фармакокинетики и фармакодинамики лекарств, доказательной медицины, предупреждения их нежелательных побочных действий; использовать методы немедикаментозного лечения, при состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациентов и не требующих экстренной медицинской помощи.</p> <p>Владеть: алгоритмом выполнения основных врачебных диагностических мероприятий.</p>
ОПК-5.2. Контролирует эффективность назначенного лечения и его безопасность	<p>Знать: клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств у больных с заболеваниями и патологическими состояниями; фармакологические эффекты лекарственных препаратов, назначаемых до, во время и после лечения пациентов; причины ошибок и осложнений при назначении лекарственных форм у пациентов с различными заболеваниями.</p> <p>Уметь: выполнять назначение по применению лекарственных препаратов и иных веществ, и их комбинаций.</p> <p>Владеть: техникой различного введения лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций; методами профилактики и лечения ошибок и осложнений, возникающих при проведении мероприятий по оказанию неотложной помощи.</p>
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (ПК)	
ПК-1. Способен к проведению обследования и определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний нервной системы, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	
ПК 1.1. Определяет патологические симптомы, синдромы у пациентов.	<p>Знать: анатомическое строение центральной и периферической нервной системы, оболочек и сосудов мозга; основные физикальные методы обследования нервной системы, основы топической и синдромологической диагностики неврологических заболеваний; основные и дополнительные методы обследования.</p> <p>Уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов при</p>

	<p>заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей); оценивать соматический статус пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы; исследовать и интерпретировать неврологический статус; обосновывать и составлять план обследования пациентов (инструментального, лабораторного, консультации врачей-специалистов) при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы; интерпретировать и анализировать результаты обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы; производить лекарственные пробы; выполнять люмбальную пункцию; выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы.</p> <p>Владеть: навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, осмотра пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, составлением плана лабораторных и инструментальных обследований, направлением пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы на консультацию к врачам-специалистам.</p>
<p>ПК 1.2. Устанавливает заболевание и формулирует диагноз.</p>	<p>Знать: классификацию основных диагнозов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы; Международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Уметь: устанавливать синдромологический и топический диагноз у пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, производить дифференциальную диагностику пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы.</p> <p>Владеть: навыками обоснования и постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>

2. Место дисциплины в структуре программы ординатуры:

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к дисциплинам обязательной части.

3. Объем дисциплины

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 1 зачетную единицу, 36 академических часов.

Объем учебной работы и виды учебной работы

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

4. 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	
			Всего	Аудиторные учебные занятия			Самостоятельная работа обучающихся
				Лекции	Практические занятия		
1.	Введение в медицинскую генетику. Молекулярные и цитогенетические основы генетики.	6	2	2	2	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
2.	Мутационный процесс как фактор возникновения наследственной патологии нервной системы.	6		4	2	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики хромосомных синдромов с вовлечением нервной системы.	6		4	2	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
4.	Болезни клеточных органелл: классификация, клиника, принципы диагностики и лечения. Врожденные пороки развития нервной системы.	3		2	1	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
5.	Генные болезни с вовлечением нервной системы: классификация, клиника, диагностика, лечение и профилактика.	6		4	2	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
6.	Факоматозы	3		2	1	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
7.	Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики и лечения наследственных заболеваний нервной системы.	6		4	2	тестирование, устные сообщения, собеседование, ситуационные задачи	
	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 компетенции
---	---------------------------------	---	-----------------

			ций
1.	Введение медицинскую генетику. Молекулярные и цитогенетические основы генетики.	<p>в</p> <p>и</p> <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 нервной системы, демонстрация пациентов 6. Особенности неврологического осмотра пациента с генетической патологией 	УК-1 ОПК - 4
2.	Мутационный процесс как фактор возникновения наследственной патологии нервной системы.	<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 и тактика лечения наиболее распространенных врожденных пороков нервной системы. 6. Показания для цитогенетического исследования. 	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ПК-1
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики хромосомных синдромов с вовлечением нервной системы.	<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. Основные клинические проявления наиболее распространенных врожденных аномалий нервной системы. 6. Пороки головного и спинного мозга. Разбор пациентов. 7. Фенотипические проявления наиболее частых синдромов частичных моносомий. 8. Синдромы частичных трисомий. 	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ПК-1
4.	Болезни клеточных органелл: классификация, клиника, принципы диагностики и лечения. Врожденные пороки развития нервной системы.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Классификация моногенно-наследуемых болезней клеточных органелл с вовлечением нервной системы. 2. Периксисомные болезни. 3. Митохондриальные заболевания. Разбор пациентов. 4. Лизосомные заболевания. 5. Врожденные пороки развития нервной системы. Разбор пациентов 	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ПК-1
5.	Генные болезни с вовлечением нервной системы: классификация, клиника, диагностика, лечение и профилактика.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Определение, патогенез, классификация генных болезней с вовлечением нервной системы. Патогенез. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. 2. Этиология генных болезней. Характеристика мутаций и их связь с клиникой. 3. Основные клинические проявления генных болезней. 4. Наиболее распространенные миопатии: клинические проявления, диагностика, лечение. Разбор пациентов. 5. Клинические проявления, диагностика, лечение спинальных мышечных атрофий. Разбор пациентов. 6. Мультифакториальные заболевания. Полигенное наследование. 7. Клиника наиболее распространенных нозологий с вовлечением нервной системы. 	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ПК-1
6.	Факоматозы	<ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая и генетическая характеристика нейрофиброматоза. 2. Клиническая и генетическая характеристика синдрома Штурге-Вебера. 3. Болезнь Реклингаузена 	УК-1 ОПК-4 ОПК-5

		4. Туберозный склероз, 5. Болезнь Луи-Бар	ПК-1
7.	Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики и лечения наследственных заболеваний нервной системы.	1. Профилактика наследственной патологии нервной системы. 2. Современные подходы к терапии наследственных заболеваний нервной системы. 3. Медико-генетическое консультирование. Цели и задачи. Структура службы. Принципы работы. 4. Пренатальная диагностика: показания, методы. Преимплантационная диагностика. 5. Показания для медико-генетического консультирования пациента и его семьи при наследственных заболеваниях нервной системы.	УК-1 ОПК-4

5. 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)

6. 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			
			УК-1	ОПК - 4	ОПК - 5	ПК-1
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, клинико-генеалогический.	П, С	+	+		
1.5	Семиотика наследственной патологии нервной системы, демонстрация пациентов.	П, С	+	+		
1.6	Осмотр пациента с генетической патологией.	П, С	+	+		

Раздел 2. Мутационный процесс как фактор возникновения наследственной патологии.						
2.1	Понятие о мутационном процессе	П, С	+	+		
2.2	Индукцированный мутагенез	П, С	+	+		
2.3	Классификация основных групп мутагенов (физические, химические, биологические).	П, С	+	+		
2.4	Врожденные пороки нервной системы.	П, С	+	+	+	+
2.5	Клинические проявления наиболее распространенных аномалий половых хромосом.	П, С	+	+	+	
2.6	Клинические проявления наиболее распространенных аномалий аутосом.	П, С	+	+	+	
2.7	Показания для цитогенетического исследования. Разбор пациентов.	П, С	+	+		
Раздел 3. Семиотика и принципы клинической диагностики хромосомных синдромов.						
3.1	Понятие о клинической цитогенетике.	П, С	+	+		
3.2	Этиология и классификация хромосомных заболеваний. Патогенез.	П, С	+	+		
3.3	Основные клинические проявления наиболее распространенных врожденных аномалий нервной системы.	П, С	+	+	+	+
3.4	Диагностика хромосомных синдромов (кариотипирование, мозаицизм).	П, С	+	+		
3.5	«Сторожевые» фенотипы.	П, С	+	+		
3.6	Пороки головного и спинного мозга. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	+
3.7	Понятие о хромосомных aberrациях. Классификация.	П, С	+	+		
3.8	Фенотипические проявления наиболее частых синдромов частичных моносомий.	П, С	+	+		
3.9	Синдромы частичных трисомий.	П, С	+	+		
Раздел 4. Болезни клеточных органелл: классификация, клиника, принципы диагностики и лечения. Врожденные пороки развития.						
4.1	Классификация моногенно-наследуемых болезней клеточных органелл.	П, С	+	+		
4.2	Периксисомные болезни.	П, С	+	+	+	
4.4	Митохондриальные заболевания. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	
4.5	Лизосомные заболевания.	П, С	+	+	+	
4.6	Врожденные пороки развития.	П, С	+	+	+	+
Раздел 5. Генные болезни: классификация, клиника, диагностика, лечение и профилактика.						
5.1	Определение, патогенез, классификация генных болезней. Патогенез.	П, С	+	+		
5.2	Этиология генных болезней.	П, С	+	+		

	Характеристика мутаций и их связь с клиникой.					
5.3	Основные клинические проявления генной патологии в клинике нервных болезней	П, С	+	+	+	
5.4	Наиболее распространенные миопатии: клинические проявления, диагностика, лечение. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	+
5.5.	Клинические проявления, диагностика, лечение спинальных мышечных атрофий. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	+
5.6.	Мультифакториальные заболевания. Полигенное наследование.	П, С	+	+		
5.7.	Клиника наиболее распространенных нозологий.	П, С	+	+	+	
Раздел 6. Факоматозы						
6.1	Клиническая и генетическая характеристика нейрофиброматоза. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	+
6.2	Клиническая и генетическая характеристика синдрома Штурге-Вебера. Разбор пациентов.	П, С	+	+	+	+
6.3	Болезнь Реклингаузена	П, С	+	+	+	+
6.4	Туберозный склероз	П, С	+	+	+	+
6.5	Болезнь Луи-Бар	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.	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, ОПК-4, ОПК-5, ПК-1

Перечень компетенций	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Форма оценочных средств	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы)			
			неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-1	Знать	Тестирование, устные сообщения, собеседование	Результат не достигнут: имеются фрагментарные знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется недостаточный теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет менее 70%	Результат минимальный: имеются общие, но не структурированные знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет от 70% до 79%	Результат средний: имеются пробелы знаний об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет от 80% до 89%	Результат высокий: имеются сформированные систематические знания об изучаемом предмете, его сущности, методиках, демонстрируется низкий теоретический уровень подготовки. Количество правильных ответов в тестах составляет 90% и более
	Уметь	Ситуационные задачи.	Результат не достигнут: имеет частичные умения определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; демонстрируются частичные умения проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ некорректен, звучит	Результат минимальный: имеет общие, но не систематические умения определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; не имеется систематических умений проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ неконкретный, обобщенный, приводится слабая аргументация,	Результат средний: в целом владеет умением определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; в целом владение умением проведения дискуссии по изучаемому предмету, ответ в целом правильный,	Результат высокий: обладает сформировавшимся умением определить с тактикой обследования и выбрать необходимый объем диагностических исследований; сформировавшееся умение проведения дискуссии по изучаемому предмету, продемонстрировано глубокое знание

			<p>нечетко и неубедительно, даны неверные формулировки, в ответе отсутствует какое-либо представление о вопросе; доклад не раскрывает тему, обучающиеся не может ответить на большую часть дополнительных вопросов, зачитывает текст.</p>	<p>имеется общее представление о вопросе; доклад раскрывает тему не полностью, требуются дополнения, отсутствует ответ на большинство дополнительных вопросов, доклад проводится методом зачитывания большей части текста.</p>	<p>однако неполный, недостаточно четкий и убедительный; доклад в целом раскрывает тему, но требует некоторых дополнений, имеются достаточные ответы на все дополнительные вопросы, доклад проводится, опираясь на текст, но не зачитывая его.</p>	<p>вопроса, наблюдается самостоятельность мышления, ответ соответствует требованиям правильности, полноты и аргументированности; доклад в полной мере раскрывает тему, имеются полные ответы на все дополнительные вопросы, доклад проводится без опоры на имеющийся текст, продемонстрировано свободное владение содержанием доклада.</p>
	Владеть	Собеседование	<p>Результат не достигнут: обладает фрагментарными навыками интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.</p>	<p>Результат минимальный: обладает общим представлением, но не систематически применяет навыки интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.</p>	<p>Результат средний: в целом обладает устойчивыми навыками интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.</p>	<p>Результат высокий: успешно и систематически применяет навыки интерпретации и применения в клинической практике полученных результатов исследования специфических и неспецифических.</p>

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) проявляется 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-Теренера:
 - 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) адреногенитальный 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. Нервно-мышечные заболевания: классификация, клинические проявления
3. Врожденные пороки нервной системы: клиническая картина, диагностика, профилактика
4. Наследственные генные заболевания с преимущественным вовлечением нервной системы: клинические проявления наиболее распространенных заболеваний.
5. Медико-генетическое консультирование: показания, методология.
6. Пренатальный скрининг; показания, методы.

Собеседование;

Примеры вопросов:

1. Перечислите показания к медико-генетическому консультированию
2. Какие заболевания относятся к моногенным?
3. Основные клинические проявления факоматозов?
4. Какие заболевания относятся к митохондриальной патологии?
5. Перечислите основные характеристики нервно-мышечных заболеваний. Клинические примеры.
6. Какой тип наследования и клинические проявления миопатии Дюшена?

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 особенностей.

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 - фенилпирувиноградной 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 отстаёт 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, антимонголоидный разрез глаз, птоз, миопия, гипертрофия ногтевых пластинок, снижение слуха. Костно-суставная система: грудная клетка воронкообразной формы, аномалия ребер, гипопластичные соски, деформация суставов, укорочение метакарпальных 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 собеседование и задания на оценку эффективности выполненных 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
70% - неудовлетворительно

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.

7. 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	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970458600.html	ЭБС Консультант студента
7.2 Дополнительная литература		
Медицинская генетика	Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970465837.html	ЭБС Консультант студента
Медицинская генетика	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html	ЭБС Консультант студента
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 генетика	Болезнь Гоше [Электронный ресурс] / Е. А. Лукина - М.: Литтерра, 2014. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423501167.html	ЭМБ 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

Ответственное лицо

библиотеки Университета _____


(подпись)

Семенычева Светлана Александровна

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

1. Электронный каталог научной библиотеки Казанского ГМУ
http://lib.kazangmu.ru/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=108&lang=ru
2. Электронно-библиотечная система КГМУ (ЭБС КГМУ). Учредитель: ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России. <https://lib-kazangmu.ru/>
3. Электронная библиотечная система «Консультант студента». Правообладатель: ООО «Консультант студента». <http://www.studentlibrary.ru>
4. Консультант врача. Электронная медицинская библиотека. Правообладатель: ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением – Комплексный медицинский консалтинг». <http://www.rosmedlib.ru>
5. Научная электронная библиотека eLibrary.ru. Правообладатель: НЭБ (ООО). <http://elibrary.ru>
6. Электронные ресурсы издательства SpringerNature <https://link.springer.com/>
Правообладатель: компания Springer Nature.
7. Сеть «КонсультантПлюс». Правообладатель: ООО «ИнфоЦентр Консультант».
8. Архив научных журналов зарубежных издательств. Эксклюзивный дистрибьютор зарубежных издательств – НП «НЭИКОН» <http://arch.neicon.ru/xmlui/>

9. 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 ординатор 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.

10. 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. Пакет прикладных программ OFFICE в составе: текстовый редактор, электронная таблица, система подготовки презентаций, база данных.

Все программное обеспечение имеет лицензию и/или своевременно обновляется.

11. 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 ДРКБ. Посещение Медико-генетической консультации республиканской клинической больницы Минздрава республики Татарстан для ознакомления работы и порядка проведения медико-генетического консультирования.

Наименование подразделения	Наименование специализированных помещений с перечнем основного оборудования
ГАУЗ Детская республиканская клиническая больница	Учебная аудитория: Мультимедийный проектор, ученическая доска (маркерная), персональный компьютер с возможностью подключения к сети "Интернет", учебные слайды, тестовые вопросы и задачи, тесты Палаты отделений (общие): функциональные кровати, передвижные прикроватный столики, противопролежневые матрасы, кресло-каталки, ходунки, многоопорная трость, демонстрационные плакаты

И.о. заведующего кафедрой

Гайнетдинова Дина Дамировна

(фамилия, имя, отчество)


(подпись)