



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования

**«Дальневосточный федеральный университет»**

(ДВФУ)

**ШКОЛА МЕДИЦИНЫ И НАУК О ЖИЗНИ**

«СОГЛАСОВАНО»

Руководитель ОП

«Эндоскопия»

Двойникова Е.Р.

«04» декабря 2023 г

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор департамента

ординатуры и

дополнительного образования

«04» декабря 2023 г

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика»

Направления подготовки 31.08.70 Эндоскопия

Форма подготовки: очная

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (уровень подготовки кадров высшей квалификации) по направлению подготовки 31.08.70 Эндоскопия, утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 26.08.2014 N1113.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования, протокол от «04» декабря 2023 г. № 3.

Директор Департамента ординатуры и дополнительного образования: д.м.н., профессор Г.Н. Бондарь

Составитель: к.м.н., доцент Е.Р.Двойникова, ассистент А.П. Яшкина.

Владивосток  
2023

Оборотная сторона титульного листа  
РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «

\_\_\_\_\_ 202\_\_ г. №

2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_»

\_\_\_\_\_ 202\_\_ г. №

3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_»

\_\_\_\_\_ 202\_\_ г. №

4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_»

\_\_\_\_\_ 202\_\_ г. №

5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_»

\_\_\_\_\_ 202\_\_ г. №

## Аннотация дисциплины Медицинская генетика

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачётная единица /36 академических часов. Является дисциплиной вариативной части (факультативная дисциплина), изучается на 1 курсе и завершается зачетом. Учебным планом предусмотрено проведение лекционных занятий в объеме 10 час., а также выделены часы на самостоятельную работу студента – 26 час.

Язык реализации: русский

Цель: Изучение теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний необходимых для последующей профессиональной деятельности специалистов

Задачи:

- приобретение знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики.

Для успешного изучения дисциплины «Медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие универсальные компетенции:

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Знает	Теоретические основы нервной деятельности, механизмы абстрактного мышления, структуру и этапы формирования личности
	Умеет	Организовать самостоятельный умственный труд и работу с информацией (синтез)
	Владеет	Методиками самоконтроля, абстрактного мышления, аналитического мышления

ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	Знает	<p>Формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения.</p> <p>Основные факторы риска, оказывающие влияние на состояние здоровья.</p> <p>Хронические неинфекционные заболевания, вносящие наибольший вклад в структуру смертности.</p> <p>Главные составляющие здорового образа жизни. смертности.</p> <p>Главные составляющие здорового образа жизни.</p>
	Умеет	<p>Организовать работу по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.</p> <p>Анализировать значение различных факторов в формировании индивидуального здоровья человека и населения страны, города, села,</p> <p>объяснять влияние различных факторов на здоровье человека.</p> <p>Устанавливать взаимосвязь между индивидуальным здоровьем человека и здоровьем населения города, страны.</p> <p>Понимать значение образа жизни для сохранения здоровья человека и планировать свою жизнедеятельность на основе знаний о здоровом образе жизни.</p>
	Владеет	<p>Основными методами формирования у населения мотивации на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих</p>

## **I. Цели и задачи освоения дисциплины:**

Цель: Изучение теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний необходимых для последующей профессиональной деятельности специалистов

Задачи:

- приобретение знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики.

Для успешного изучения дисциплины «Медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие универсальные компетенции:

<b>Код и формулировка компетенции</b>	<b>Этапы формирования компетенции</b>	
УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Знает	Теоретические основы нервной деятельности, механизмы абстрактного мышления, структуру и этапы формирования личности
	Умеет	Организовать самостоятельный умственный труд и работу с информацией (синтез)
	Владеет	Методиками самоконтроля, абстрактного мышления, аналитического мышления

ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	Знает	<p>Формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения.</p> <p>Основные факторы риска, оказывающие влияние на состояние здоровья.</p> <p>Хронические неинфекционные заболевания, вносящие наибольший вклад в структуру смертности.</p> <p>Главные составляющие здорового образа жизни. смертности.</p> <p>Главные составляющие здорового образа жизни.</p>
	Умеет	<p>Организовать работу по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.</p> <p>Анализировать значение различных факторов в формировании индивидуального здоровья человека и населения страны, города, села,</p> <p>объяснять влияние различных факторов на здоровье человека.</p> <p>Устанавливать взаимосвязь между индивидуальным здоровьем человека и здоровьем населения города, страны.</p> <p>Понимать значение образа жизни для сохранения здоровья человека и планировать свою жизнедеятельность на основе знаний о здоровом образе жизни.</p>
	Владеет	<p>Основными методами формирования у населения мотивации на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих</p>

## II. Трудоёмкость дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины Медицинская генетика составляет 1 зачётную единицу (36 академических часов).

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине являются:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
СР:	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
в том числе контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации

### Ш. Структура дисциплины Медицинская генетика

Форма обучения – очная.

№	Наименование модуля (раздела) дисциплины	С е м е с т р	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Конт роль	
1	Патология	2	10	-	-	-	26	-	2 семестр - Зачет
	<b>Итого:</b>		<b>10</b>	-	-	-	26	-	

### IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

#### **Тема 1. Пропедевтика наследственной патологии. Профилактика наследственной патологии (2 часа)**

Современные представления о геноме человека. Классификация наследственных заболеваний. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы и методы диагностики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

#### **Тема 2. Наследственные нарушения обмена веществ (2 часа)**

Нарушения аминокислотного обмена (аминоацидопатии): типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики. Фенилкетонурия. Наследственные нарушения углеводного обмена. Наследственные нарушения липидного обмена. Мукополисахаридозы. Орфанные заболевания (Болезнь Помпе, Болезнь Фабри)

#### **Тема 3. Наследственные нервно-мышечные заболевания (2 часа)**

Первично-мышечные заболевания (миопатии, наследственные мышечные дистрофии) Наследственные полиневропатии. Наследственные спинальные амиотрофии

#### **Тема 4. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы (2 часа)**

Торсионная дистония. Хорея. Геттингтона, Гепатолентикулярная дегенерация.

#### **Тема 5. Факоматозы. Наследственные спинно-церебеллярные атаксии (2 часа)**

Нейрофиброматоз (Болезнь Реклингаузена). Атаксия – телеангиоэктазия (Болезнь Луи-Бар). Болезнь Фридрейха.

### V. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ

## КУРСА

Практические занятия не предусмотрены

### VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства - наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Раздел 1. Медицинская генетика	УК-1	Знает	Тесты	УО-1 Вопросы к зачету Собеседование Решение ситуационных задач
		ПК-4	Умеет	Тесты	
			Владеет	Тесты	

\*Рекомендуемые формы оценочных средств:

- 1) собеседование (УО-1),
- 2) тесты (ПР-1); рефераты (ПР-4)

### VII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Самостоятельная работа определяется как индивидуальная или коллективная учебная деятельность, осуществляемая без непосредственного руководства педагога, но по его заданиям и под его контролем. Самостоятельная работа – это познавательная учебная деятельность, когда последовательность мышления ординатора, его умственных и практических операций и действий зависит и определяется самим ординатором.

Самостоятельная работа ординаторов способствует развитию самостоятельности, ответственности и организованности, творческого подхода к решению проблем учебного и профессионального уровней, что в итоге приводит к развитию навыка самостоятельного планирования и реализации деятельности.

Целью самостоятельной работы ординаторов является овладение необходимыми компетенциями по своему направлению подготовки, опытом творческой и исследовательской деятельности.

Формы самостоятельной работы ординаторов:

- работа с основной и дополнительной литературой, интернет-ресурсами;
- самостоятельное ознакомление с лекционным материалом,

представленным на электронных носителях, в библиотеке образовательного учреждения;

- подготовка реферативных обзоров источников периодической печати, опорных конспектов, заранее определенных преподавателем;
- поиск информации по теме с последующим ее представлением в аудитории в форме доклада, презентаций;
- подготовка к выполнению аудиторных контрольных работ;
- выполнение домашних контрольных работ;
- выполнение тестовых заданий, решение задач;
- подготовка сообщений к выступлению на семинаре, конференции;
- подготовка к зачетам и экзаменам;
- другие виды деятельности, организуемые и осуществляемые образовательным учреждением.

## **VIII. СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **Основная литература**

*(электронные и печатные издания)*

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
2. Бочков Н.П., Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>
3. Янушевич О.О., Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>

### **Дополнительная литература**

*(электронные и печатные издания)*

1. Мутовин Г.Р., Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0 - Текст:

электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

2. Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека [Электронный ресурс]/ Р.И. Гончарова [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2015.— 283 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/50805.html>

3. Антипов В.Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями [Электронный ресурс]/ Антипов В.Е.— Электрон. текстовые данные. — Самара: РЕАВИЗ, 2012.— 112 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/18429.html>

### Нормативно-правовые материалы

1. Федеральный закон от 10.01.2002 N 7-ФЗ (ред. от 29.12.2015) "Об охране окружающей среды. [http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_34823/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_34823/)

2. Федеральный закон от 30 марта 1999 г. N 52-ФЗ «О санитарно-эпидемиологическом благополучии населения» (с изменениями от 30 декабря 2001 г., 10 января, 30 июня 2003 г., 22 августа 2004 г., 9 мая, 31 декабря 2005 г., 18, 29, 30 декабря 2006 г., 26 июня 2007 г., 8 ноября, 1 декабря 2007 г., 12 июня, 14, 23 июня, 27 октября, 22, 30 декабря 2008 г., 28 сентября, 28 декабря 2010 г.) <http://files.stroyinf.ru/data1/6/6000/>

### Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. <http://www.xn--b1afkidmfaflnm6k.xn--plai/> - Первостольник.рф - Фармацевтический сайт
2. <http://vladmedicina.ru> Медицинский портал Приморского края
3. <http://www.rosminzdrav.ru> Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
4. <http://meduniver.com> Медицинский сайт о различных сферах медицины
5. <http://www.sciencefiles.ru/section/34/> Медицинская генетика.

Наличие доступа в электронную информационно-образовательную среду и компьютерной техники с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (в том числе количество	1. BlackBoard (bb.dvfu.ru). Договор № К-090-11 от 20 июля 2011 года на выполнение работ по созданию Информационно-Технической Системы «Электронный Университет». 02. Teams (teams.microsoft.com). Контракт № ЭК-389-20, от «20» октября 2020 г Teams (teams.microsoft.com). Компьютерная техника с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» - 115.
--	---

оборудованных рабочих мест)	
Наличие лицензионного программного обеспечения	<p>Microsoft Windows 10 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>Microsoft Office 2016 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>Microsoft SharePoint - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>Visual Studio 2019 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>5) IntelliJIDEA – В наличии бесплатная версия IntelliJIDEA Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p> <p>6) PyCharm - в наличии бесплатная версия PyCharm Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p>

## **IX. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Успешное освоение дисциплины предполагает активную работу ординаторов на всех занятиях аудиторной формы, выполнение аттестационных мероприятий. В процессе изучения дисциплины ординатору необходимо ориентироваться на проработку лекционного материала, выполнение контрольных работ.

Освоение дисциплины предполагает со стороны преподавателя текущий контроль за посещением ординаторами лекций, подготовкой и выполнением всех практических заданий, выполнением всех видов самостоятельной работы.

Промежуточной аттестацией по дисциплине является зачет.

Ординатор считается аттестованным по дисциплине при условии выполнения всех видов текущего контроля и самостоятельной работы, предусмотренных учебной программой.

Шкала оценивания сформированности образовательных результатов по

дисциплине представлена в фонде оценочных средств (ФОС).

## X. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением.

Перечень материально-технического и программного обеспечения дисциплины приведен в таблице.

### Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, номер такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации
Аудитория, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве - 100 мест, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально Учебная аудитория для проведения учебных занятий, оснащенная оборудованием и техническими средствами: Комплекты учебной мебели (столы и стулья), ученическая доска. Мультимедийный комплекс. Централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием	690922, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс, 10, этаж 4, 158,7 кв.м., № помещения 1
Аудитории для самостоятельной работы студентов. Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ДВФУ. Комплекты учебной мебели (столы и стулья). Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK – 115 шт. Интегрированный сенсорный дисплей Polymedia FlipBox. Копир-принтер-цветной сканер в e-mail с 4 лотками Xerox WorkCentre 5330 (WC5330C). Полноцветный копир-принтер-сканер Xerox WorkCentre 7530 (WC7530CPS). Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками	690922, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс, 10, этаж 10, 1016,2 кв.м., № помещения 477



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
**«Дальневосточный федеральный университет»**  
(ДФУ)

**ШКОЛА МЕДИЦИНЫ И НАУК О ЖИЗНИ**

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ  
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

по дисциплине «Медицинская генетика»  
специальность 31.08.70 «Эндоскопия»  
Форма подготовки очная

Владивосток  
2023

**Самостоятельная работа включает:** План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

1. библиотечную и домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций,
2. выполнение индивидуального задания,
3. подготовку реферата,
4. подготовку к тестированию и контрольному собеседованию (зачету).

Порядок выполнения самостоятельной работы ординаторами определен планом-графиком выполнения самостоятельной работы по дисциплине.

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	1 занятие	Реферат Индивидуальное задание	6 час	УО-1-Доклад, сообщение
2	2 занятие	Презентация по теме реферата Представление результатов индивидуального задания	4 час	ПР-1-Доклад, сообщение
3	3 занятие	Реферат Индивидуальное задание	6 час	УО-1-Доклад, сообщение
4	4 занятие	Презентация по теме реферата Представление результатов индивидуального задания	4 час	ПР-1-Доклад, сообщение
5	5 занятие	Подготовка к зачету	6 час	УО-2- Собеседование ПР-1,4 - Тест

**Темы докладов и рефератов**

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Классификация наследственных нервно-мышечных заболеваний.
3. Хорея Гентингтона. Клиника. Принципы терапии.
4. Спинаocerebellарные дегенерации. Болезнь Фридрейха. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
5. Нейрофиброматоз Реклингаузена. Клиника.
6. X-сцепленная прогрессирующая мышечная дистрофия (Болезнь Дюшена, Болезнь Бекера). Клиника. Медико-генетическое консультирование.
7. Наследственные полиневропатии Болезнь Шарко-Мари. Клиника. Медико-генетическое консультирование

8. Наследственные спинальные амиотрофии (болезнь Верднига- Гоффмана, Болезнь Кугельберга Веландера) Клиника.
9. Гепато-церебральная дегенерация. Этиология, Патогенез, Клиника. Диагностика. Лечение
10. Атаксия - Телеангиоэктазия - болезнь Луи-Бар Этиология, Патогенез, Клиника. Диагностика. Лечение
11. Наследственные нарушения обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Этиология, патогенез, тип наследования. Диагностика, принципы терапии. Материнская Фенилкетонурия.
12. Миастения. Этиология. Клиника. Диагностика. Лечение.
13. Сирингомиелия и сирингомиелобульбия. Клиника. Диагностика. Лечение.
14. Наследственные нарушения липидного обмена. Патогенез, клиника, диагностика, лечение.
15. Орфанные заболевания, болезнь Помпе. Этиология. Патогенез, клиника, диагностика, лечение
16. Болезнь Фабри. Этиология, Патогенез, клиника, диагностика, лечение
17. Клинические и параклинические методы диагностики врожденной и наследственной патологии.
18. Медико-генетическое консультирование семейных пар и беременных.

### **Методические рекомендации по написанию и оформлению реферата**

Реферат - творческая деятельность ординатора, которая воспроизводит в своей структуре научно-исследовательскую деятельность по решению теоретических и прикладных проблем в определённой отрасли научного знания. В силу этого курсовая работа является важнейшей составляющей учебного процесса в высшей школе.

Реферат, являясь моделью научного исследования, представляет собой самостоятельную работу, в которой ординатор решает проблему теоретического или практического характера, применяя научные принципы и методы данной отрасли научного знания. Результат данного научного поиска может обладать не только субъективной, но и объективной научной новизной, и поэтому может быть представлен для обсуждения научной общественности в виде научного доклада или сообщения на научно-практической конференции, а также в виде научной статьи.

Реферат выполняется под руководством научного руководителя и

предполагает приобретение навыков построения делового сотрудничества, основанного на этических нормах осуществления научной деятельности. Целеустремленность, инициативность, бескорыстный познавательный интерес, ответственность за результаты своих действий, добросовестность, компетентность - качества личности, характеризующие субъекта научно-исследовательской деятельности, соответствующей идеалам и нормам современной науки.

Реферат - это самостоятельная учебная и научно-исследовательская деятельность ординатора. Научный руководитель оказывает помощь консультативного характера и оценивает процесс и результаты деятельности. Он предоставляет примерную тематику реферативных работ, уточняет совместно с ординатором проблему и тему исследования, помогает спланировать и организовать научно-исследовательскую деятельность, назначает время и минимальное количество консультаций. Научный руководитель принимает текст реферата на проверку не менее чем за десять дней до защиты.

Традиционно сложилась определенная структура реферата, основными элементами которой в порядке их расположения являются следующие:

1. Титульный лист.
2. Задание.
3. Оглавление.
4. Перечень условных обозначений, символов и терминов (если в этом есть необходимость).
5. Введение.
6. Основная часть.
7. Заключение.
8. Библиографический список.
9. Приложения.

На титульном листе указываются: учебное заведение, выпускающая кафедра, автор, научный руководитель, Занятие исследования, место и год выполнения реферата.

Название реферата должно быть по возможности кратким и полностью соответствовать ее содержанию.

В оглавлении (содержании) отражаются названия структурных частей реферата и страницы, на которых они находятся. Оглавление целесообразно разместить в начале работы на одной странице.

Наличие развернутого введения - обязательное требование к реферату. Несмотря на небольшой объем этой структурной части, его написание вызывает значительные затруднения. Однако именно качественно выполненное введение

является ключом к пониманию всей работы, свидетельствует о профессионализме автора.

Таким образом, введение - очень ответственная часть реферата. Начинаться должно введение с обоснования актуальности выбранной темы. В применении к реферату понятие «актуальность» имеет одну особенность.

От того, как автор реферата умеет выбрать тему и насколько правильно он эту тему понимает и оценивает с точки зрения современности и социальной значимости, характеризует его научную зрелость и профессиональную подготовленность.

Кроме этого во введении необходимо вычлнить методологическую базу реферата, назвать авторов, труды которых составили теоретическую основу исследования. Обзор литературы по теме должен показать основательное знакомство автора со специальной литературой, его умение систематизировать источники, критически их рассматривать, выделять существенное, определять главное в современном состоянии изученности темы.

Во введении отражаются значение и актуальность избранной темы, определяются объект и предмет, цель и задачи, хронологические рамки исследования.

Завершается введение изложением общих выводов о научной и практической значимости темы, степени ее изученности и обеспеченности источниками, выдвижением гипотезы.

В основной части излагается суть проблемы, раскрывается Занятие, определяется авторская позиция, в качестве аргумента и для иллюстраций выдвигаемых положений приводится фактический материал. Автору необходимо проявить умение последовательного изложения материала при одновременном его анализе. Предпочтение при этом отдается главным фактам, а не мелким деталям.

Реферат заканчивается заключительной частью, которая так и называется «заключение». Как и всякое заключение, эта часть реферата выполняет роль вывода, обусловленного логикой проведения исследования, который носит форму синтеза накопленной в основной части научной информации. Этот синтез - последовательное, логически стройное изложение полученных итогов и их соотношение с общей целью и конкретными задачами, поставленными и сформулированными во введении.

Именно здесь содержится так называемое «выводное» знание, которое является новым по отношению к исходному знанию. Заключение может включать предложения практического характера, тем самым, повышая ценность теоретических материалов.

Итак, в заключении реферата должны быть: а) представлены выводы по итогам исследования; б) теоретическая и практическая значимость, новизна реферата; в) указана возможность применения результатов исследования.

После заключения принято помещать библиографический список использованной литературы. Этот список составляет одну из существенных частей реферата и отражает самостоятельную творческую работу автора реферата.

Список использованных источников помещается в конце работы. Он оформляется или в алфавитном порядке (по фамилии автора или названия книги), или в порядке появления ссылок в тексте письменной работы. Во всех случаях указываются полное название работы, фамилии авторов или редактора издания, если в написании книги участвовал коллектив авторов, данные о числе томов, название города и издательства, в котором вышла работа, год издания, количество страниц.

### **Критерии оценки реферата**

Изложенное понимание реферата как целостного авторского текста определяет критерии его оценки: новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса; соблюдения требований к оформлению.

**Новизна текста:** а) актуальность темы исследования; б) новизна и самостоятельность в постановке проблемы, формулирование нового аспекта известной проблемы в установлении новых связей (межпредметных, внутрипредметных, интеграционных); в) умение работать с исследованиями, критической литературой, систематизировать и структурировать материал; г) явленность авторской позиции, самостоятельность оценок и суждений; д) стилевое единство текста, единство жанровых черт.

**Степень раскрытия сущности вопроса:** а) соответствие плана теме реферата; б) соответствие содержания теме и плану реферата; в) полнота и глубина знаний по теме; г) обоснованность способов и методов работы с материалом; е) умение обобщать, делать выводы, сопоставлять различные точки зрения по одному вопросу (проблеме).

**Обоснованность выбора источников:** а) оценка использованной литературы: привлечены ли наиболее известные работы по теме исследования (в т.ч. журнальные публикации последних лет, последние статистические данные, сводки, справки и т.д.).

**Соблюдение требований к оформлению:** а) насколько верно оформлены ссылки на используемую литературу, список литературы; б) оценка грамотности и культуры изложения (в т.ч. орфографической,

пунктуационной, стилистической культуры), владение терминологией; в) соблюдение требований к объёму реферата.

**Рецензент должен четко сформулировать** замечание и вопросы, желательно со ссылками на работу (можно на конкретные страницы работы), на исследования и фактические данные, которые не учёл автор.

**Рецензент может также указать:** обращался ли ординатор к теме ранее (рефераты, письменные работы, творческие работы, олимпиадные работы и пр.) и есть ли какие-либо предварительные результаты; как выпускник вёл работу (план, промежуточные этапы, консультация, доработка и переработка написанного или отсутствие чёткого плана, отказ от рекомендаций руководителя).

**Ординатор** представляет реферат на рецензию не позднее, чем за неделю до защиты. Рецензентом является научный руководитель. Опыт показывает, что целесообразно ознакомить ординатора с рецензией за несколько дней до защиты. Оппонентов назначает преподаватель из числа ординаторов. Для устного выступления ординатору достаточно 10-20 минут (примерно столько времени отвечают по билетам на экзамене).

**Оценка 5 ставится**, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована ее актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

**Оценка 4** - основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

**Оценка 3** - имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности, тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

**Оценка 2** - Занятие реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

**Оценка 1** - реферат ординатором не представлен.