



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования

«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИМЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП
«Лечебное дело»


В.В. Усов
«09» июля 2019 г.



«УТВЕРЖДАЮ»
Директор Департамента
клинической медицины


Б.И. Гельцер
«09» июля 2019 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (РПУД)

«Медицинская генетика»

Образовательная программа

Специальность 31.05.01 «Лечебное дело»

Форма подготовки: очная

Курс 4, семестр 8

лекции 10 час.

практические занятия не предусмотрены

лабораторные работы не предусмотрены

всего часов аудиторной нагрузки 10 час.

самостоятельная работа 26 час.

контрольные работы ()

зачет 4 курс, 8 семестр

экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (уровень подготовки специалист), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 09.02.2016 № 95.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании Департамента клинической медицины. Протокол № 8 от «09» июля 2019 г.

Составитель: д.м.н., проф. А.А. Овчинникова

Аннотация к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика»

Дисциплина «Медицинская генетика» предназначена для студентов, обучающихся по образовательной программе высшего образования 31.05.01 «Лечебное дело», входит в факультативную часть учебного плана, реализуется на 4 курсе в 8 семестре. Общая трудоемкость дисциплины составляет 36 часов, 1 зачетная единица.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использован Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.05.01 «Лечебное дело» (уровень подготовки специалистет).

Программа курса опирается на базовые врачебные знания, полученные студентами:

ОК1 - способность и готовность анализировать социально-значимые проблемы и процессы, использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности

ОК5 – готовность к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала.

ОПК1 – готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий с учетом основных требований информационной безопасности.

ОПК2 – готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности

ОПК4 - способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности -

ОПК7 – готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий, и методов при решении профессиональных задач

ОПК9 – способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются:

- в цикле гуманитарных и социально-экономических дисциплин (биоэтика; история медицины; психология, педагогика; латинский язык; иностранный язык);

- в цикле математических, естественно-научных, медико-биологических дисциплин (физика и математика; медицинская информатика; химия; биология; биохимия; анатомия человека, топографическая анатомия; гистология, эмбриология, цитология; нормальная физиология; микробиология, вирусология; иммунология, клиническая иммунология; фармакология; патофизиология; патологическая анатомия);

- в цикле медико-профессиональных и клинических дисциплин (медицинская реабилитация; гигиена; общественное здоровье, здравоохранение, экономика здравоохранения; внутренние болезни, пропедевтика внутренних болезней; общая хирургия, хирургические болезни; лучевая диагностика, экстремальная медицина, безопасность жизнедеятельности; инфекционные болезни; эпидемиология; акушерство; педиатрия).

Цель освоения учебной дисциплины «Медицинская генетика» состоит в изучении основных наследственных болезней, приобретении навыков построения классификаций, в овладении методикой обследования больных с наследственной патологией и интерпретацией показателей лабораторных и инструментальных методов обследования, в освоении принципов постановки диагноза для формирования клинического мышления будущего врача.

Задачами дисциплины являются:

- приобретение студентами знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение студентов важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение студентов распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение студентов умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение студентов выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами наследственных заболеваний;
- обучение студентов оказанию больным первой врачебной помощи при возникновении неотложных состояний;
- обучение студентов выбору оптимальных схем этиопатогенетического лечения наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы медико-генетической консультации;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование навыков общения с пациентом с наследственной патологией и его представителями с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

Для успешного изучения дисциплины «медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие предварительные компетенции:

В результате изучения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие общепрофессиональные/ профессиональные компетенции (элементы компетенций).

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОК-8 готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных наследственных заболеваний
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением лекарственной, терапии у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи
ПК5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза. Результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знать	1. Ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях 2. Основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения
	Уметь	1. Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды 2. Оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска; поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих; 3. Наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата
	Владеть	1. Правильным ведение медицинской документации 2. Методами общеклинического обследования
ПК6 Способность к определению у пациента основных	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной

патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.		системы. Оказание экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценку результатов лечения
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи
ПК8 Способность к определению тактики ведения пациента с различными нозологическими формами	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Оказание экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценку результатов лечения
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Раздел Медицинская генетика

Тема 1 Пропедевтика наследственной патологии. Профилактика наследственной патологии

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, Гепато-лентикулярная дегенерация.

Тема 5. Факоматозы. Наследственные спино-церебеллярные атаксии

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

II. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика» представлено в Приложении 1 и включает в себя: план-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине, в том числе примерные нормы времени на выполнение по каждому заданию; характеристика заданий для самостоятельной работы обучающихся и методические рекомендации по их выполнению; требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы; критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

III. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые разделы/ темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел 1 Медицинская генетика	ОК-8 готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
2	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК-5 готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
3	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК6 способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
4	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК8 способность к определению тактики ведения больных с различными нозологическими формами	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,

			болезни	
		Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР - 11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11

Типовые контрольные задания, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, представлены в Приложении 2.

IV. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

1. Неврология и нейрохирургия. В 2 т. Т. 1. Неврология [Электронный ресурс] : учебник / Е.И. Гусев, А.Н. Коновалов, В.И. Скворцова; под ред. А.Н. Коновалова, А.В. Козлова. - 4-е изд., доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. -

<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429013.html>

2. Неврология [Электронный ресурс] / Петрухин А. С., Воронкова К. В., Лемешко И. Д. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. -

<http://www.studmedlib.ru/book/06-COS-2386.html>

Дополнительная литература

1. Детская неврология. В 2-х томах. Том 2. Клиническая неврология [Электронный ресурс] : учебник / Петрухин А.С. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970422632.html>
2. Общая неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>
3. Болезнь Ниманна-Пика тип С [Электронный ресурс] / Михайлова С. В., Захарова Е. Ю. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429969.html>
4. Практическая неврология: руководство для врачей [Электронный ресурс] / Под ред. А.С. Кадыкова, Л.С. Манвелова, В.В. Шведкова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970417119.html>
5. Частная неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426609.htm>

Законодательные и нормативно-правовые документы:

1. Конституция РФ (с учетом поправок, внесенных Законами РФ о поправках к Конституции РФ от 30.12.2008 № 7-ФКЗ).
2. Гражданский процессуальный кодекс РФ (в ред. Федеральных законов от 24.07.2008 № 161-ФЗ (часть первая) (с изменениями и дополнениями).
3. Федеральный закон от 24.11.1995 N 181-ФЗ (ред. от 30.11.2011) "О социальной защите инвалидов в Российской Федерации".
4. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 года N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
5. Федеральный закон РФ «О внесении изменений в Закон РФ «Об образовании» и ФЗ «О высшем и послевузовском профессиональном образовании» от 16 июня 2011 г. № 144-ФЗ.

6. Закон РФ (в ред. Федеральных законов от 25.10.2007 № 234-ФЗ) «О защите прав потребителей».

7. Федеральный закон РФ «О внесении изменений в Закон РФ «Об образовании» и ФЗ «О высшем и послевузовском профессиональном образовании» от 16 июня 2011 г. № 144-ФЗ

8. Закон РФ (в ред. Федеральных законов от 25.10.2007 № 234-ФЗ) «О защите прав потребителей».

9. Постановление Правительства РФ (в ред. Постановлений Правительства РФ от 02.09.2010 № 659) «Об организации лицензирования отдельных видов деятельности».

10. Постановление Госстандарта РФ от 06.11.2001г. № 454-ст Комитета РФ по стандартизации, метрологии и сертификации ОК 004-93 «Общероссийский классификатор видов экономической деятельности, продукции и услуг.

11. Приказ МЗ и СР РФ от 26 сентября 2011 г. N 1074н «О внесении изменений в Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 19 августа 2009 г. 597н

12. Приказ МЗ и СР РФ от 19 августа 2009 г. N 597н «Об организации деятельности центров здоровья по формированию здорового образа жизни у граждан Российской Федерации, включая сокращение потребления алкоголя и табака» (в ред. Приказов Минздравсоцразвития РФ от 08.06.2010 N 430н, от 19.04.2011 N 328н, от 26.09.2011 N 1074н)

13. Приказ МЗ и СР РФ от 19 августа 2009 г. N 597н «Об организации деятельности центров здоровья по формированию здорового образа жизни у граждан Российской Федерации, включая сокращение потребления алкоголя и табака» (в ред. Приказов Минздравсоцразвития РФ от 08.06.2010 N 430н, от 19.04.2011 N 328н, от 26.09.2011 N 1074н)

14. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 13 апреля 2011 г. N 316н "Об утверждении Порядка оказания

медицинской помощи взрослому населению при заболеваниях нервной системы по профилю "неврология"

15. Приказ МЗ РФ от 22 августа 2005 г. N 534 «О мерах по совершенствованию организации нейрореабилитационной помощи больным с последствиями инсульта и черепно-мозговой травмы.

16. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 04.02.2010 N 55н (ред. от 31.01.2012) "О порядке проведения дополнительной диспансеризации работающих граждан".

17. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 14.12.2009 N 984н "Об утверждении Порядка прохождения диспансеризации государственными гражданскими служащими Российской Федерации и муниципальными служащими, перечня заболеваний, препятствующих поступлению на государственную гражданскую службу Российской Федерации и муниципальную службу или ее прохождению, а также формы заключения медицинского учреждения"

18. Приказ Минздравсоцразвития России от 29.06.2011 N 624н (ред. от 24.01.2012) "Об утверждении Порядка выдачи листков нетрудоспособности"

VII. ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ И ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

Место расположения компьютерной техники, на котором установлено программное обеспечение, количество рабочих мест	Перечень программного обеспечения
Компьютерный класс Школы биомедицины ауд. М723, 15 рабочих мест	Windows Seven Enterprise SP3x64Операционная система Microsoft Office Professional Plus 2010 офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.); 7Zip 9.20 - свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных; ABBYY FineReader 11 - программа для оптического распознавания символов; Adobe Acrobat XI Pro 11.0.00 – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в

	формате PDF; WinDjView 2.0.2 - программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu.
--	---

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью проведения практических занятий является закрепление полученных студентами на лекциях знаний, моделирование практических ситуаций, а также проверка эффективности самостоятельной работы студентов.

Практическое занятие обычно включает устный опрос слушателей по вопросам семинарских занятий. При этом выявляется степень владения студентами материалом лекционного курса, базовых учебников, знание актуальных проблем и текущей ситуации в современном образовательном пространстве. Далее выявляется способность студентов применять полученные теоретические знания к решению ситуационной задачи.

Подготовку к практическому занятию целесообразно начинать с повторения материала лекций. При этом следует учитывать, что лекционный курс лимитирован по времени и не позволяет лектору детально рассмотреть все аспекты изучаемого вопроса. Следовательно, требуется самостоятельно расширять познания как теоретического, так и практического характера. В то же время, лекции дают хороший ориентир студенту для поиска дополнительных материалов, так как задают определенную структуру и логику изучения того или иного вопроса.

В ходе самостоятельной работы студенту в первую очередь надо изучить материал, представленный в рекомендованной кафедрой и/или преподавателем учебной литературе и монографиях. Следует обратить внимание студентов на то обстоятельство, что в библиотечный список включены не только базовые учебники, но и более углубленные источники

по каждой теме курса. Последовательное изучение предмета позволяет студенту сформировать устойчивую теоретическую базу.

Важной составляющей частью подготовки к занятию является работа студентов с научными и аналитическими статьями, которые публикуются в специализированных периодических изданиях. Они позволяют расширить кругозор и получить представление об актуальных проблемах, возможных путях их решения и/или тенденциях в исследуемой области.

В качестве завершающего шага по подготовке к занятию следует рекомендовать студенту ознакомиться с результатами научных исследований, соответствующих каждой теме.

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для проведения практических работ, а также для организации самостоятельной работы студентам доступно следующее лабораторное оборудование и специализированные кабинеты, соответствующие действующим санитарным и противопожарным нормам, а также требованиям техники безопасности при проведении учебных и научно-производственных работ:

Наименование оборудованных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень основного оборудования
Компьютерный класс Школы биомедицины ауд. М723, 15 рабочих мест	Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокоммутации: матричный коммутатор DVI DXP 44 DVI Pro Extron; удлинитель DVI по витой паре DVI 201 Tx/Rx Extron; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; акустическая система для потолочного монтажа SI 3CT LP Extron; цифровой аудиопроцессор DMP 44 LC Extron; расширение для контроллера управления IPL T CR48; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS). Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-

	bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty
690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Мультимедийная аудитория	Мультимедийная аудитория: Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK; Экран проекционный Projecta Elpro Electrol, 300x173 см; Мультимедийный проектор, Mitsubishi FD630U, 4000 ANSI Lumen, 1920x1080; Врезной интерфейс с системой автоматического втягивания кабелей TLS TAM 201 Stan; Документ-камера Avervision CP355AF; Микрофонная петличная радиосистема УВЧ диапазона Sennheiser EW 122 G3 в составе беспроводного микрофона и приемника; Кодек видеоконференцсвязи LifeSizeExpress 220- Codeconly- Non-AES; Сетевая видеочкамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием
Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)	Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty 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 видеоувелечителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками

В целях обеспечения специальных условий обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в ДВФУ все здания оборудованы пандусами, лифтами, подъемниками, специализированными местами, оснащенными туалетными комнатами, табличками информационно-навигационной поддержки.



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение

высшего образования

«Дальневосточный федеральный университет»

(ДФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Медицинская генетика

Направление подготовки 31.05.01 «Лечебное дело»

Форма подготовки очная

Владивосток

2018

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение	Форма контроля
1.	Лекция	Подготовка к лекциям на основе учебного материала и работы с литературой. Подготовка к тестированию на закрепление знаний о механизмах наследственности.	20 часов	УО-1 Собеседование УО-2 Коллоквиум ПР -1 Тест ПР -7 Конспект ПР -11 Кейс-задача
	Подготовка к зачету	Повторение и закрепление изученного материала (работа с лекционным материалом, учебной литературой);	16 часов	УО-1 Собеседование ПР -7 Конспект ПР -11 Кейс-задача



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

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине Медицинская генетика
Направление подготовки 31.05.01 «Лечебное дело»

Владивосток

2018

Паспорт ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
<p>ОК-8 готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия</p>	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных наследственных заболеваний
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением лекарственной, терапии у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи
<p>ПК5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза. Результаты осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	Знать	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях 2. Основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения
	Уметь	<ol style="list-style-type: none"> 1. Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды 2. Оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска; поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих; 3. Наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата
	Владеть	<ol style="list-style-type: none"> 1. Правильным ведение медицинской документации 2. Методами общеклинического обследования
<p>ПК6 Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем,</p>	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Оказание экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценку результатов лечения
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи

связанных со здоровьем, X пересмотра.		
ПК8 Способность к определению тактики ведения пациента с различными нозологическими формами	Знать	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Оказание экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценку результатов лечения
	Уметь	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания
	Владеть	Методами оказания лечебной помощи

V. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые разделы/ темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций	Оценочные средства		
			текущий контроль	промежуточная аттестация	
1	Раздел 1 Медицинская генетика	ОК-8 готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
2	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК-5 готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
3	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК6 способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов,	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование	Собеседование УО-

		синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра		УО-1 Кейс-задача ПР - 11 Учебная история болезни	1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР - 11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11
4	Раздел 1 Медицинская генетика	ПК8 способность к определению тактики ведения больных с различными нозологическими формами	Знает	Собеседование УО-1, Тест ПР -2, Конспект ПР -7	Собеседование УО-1, Тест ПР -2
			Умеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР - 11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1, Тест ПР -2,
			Владеет	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР - 11 Учебная история болезни	Собеседование УО-1 Кейс-задача ПР -11

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	показатели	Баллы
ОК-8 готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Знает (пороговый уровень)	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы.	Знание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы.	Сформированное и структурированное понимание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы	65-71
	Умеет	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением лекарственной, терапии у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.	Умение назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением лекарственной, терапии у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.	Готов и умеет назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением лекарственной, терапии у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.	71-84

	Владеет	Методы оказания лечебной помощи	Навык правильного оказания лечебной помощи	Умеет решать задачи по выбору методов оказания лечебной помощи	85-100
Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ 10)	Знает (пороговый уровень)	1. Ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях 2. Основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения	Знание 1. принципов ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях 2. Основ профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения	Сформированное и структурированное знание принципов ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях 2. Основ профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения	65-71
	Умеет (продвинутый)	1. планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды 2. оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска; поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин ее вызывающих; 3. наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни,	Умение планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды 2. оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска; поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин ее вызывающих; 3. наметить объем дополнительных исследований в соответствии с	Готов и умеет планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды 2. оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска; поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин ее вызывающих; 3. наметить объем дополнительных исследований в	71-84

		для уточнения диагноза и получения достоверного результата	прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата	соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата	
	Владеет (высокий)	1. Правильным ведением медицинской документации 2. Методами общеклинического обследования	Навык 1. правильного ведения медицинской документации 2. проведения общеклинического обследования	Умеет решать задачи по выбору методов общеклинического обследования	85-100
Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании неврологической медицинской помощи (ПК 6)	Знает (пороговый уровень)	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Оказание экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценку результатов лечения	Знание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Принципов оказания экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценки результатов лечения	Сформированное и структурированное знание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы, оказания экстренной и неотложной помощи, показания и противопоказания для назначения лечебных мероприятий, оценки результатов лечения	65-71
	умеет (продвинутый)	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания	Умение Назначить этиопатогенетическую терапию	Готов и умеет назначать патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания	71-84
	Владеет (высокий)	Методами оказания лечебной помощи	Навык оказания лечебной помощи	Умеет решать задачи по выбору методов оказания лечебной помощи	85-100
Готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном	Знает (пороговый уровень)	Принципы этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Принципы применения природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной,	Знание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Принципы применения природных лечебных факторов, лекарственной,	Сформированное и структурированное знание принципов этиологического, патогенетического, симптоматического лечения основных заболеваний ЦНС и периферической нервной системы. Принципы применения	65-71

лечения (ПК 8)		тозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	
	Умеет (продвинутый)	Назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	Умение назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	Готов и умеет назначить патогенетическую терапию с учетом этиологии заболевания с применением природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	71-84
	Владеет (высокий)	Методами оказания лечебной помощи	Навык выбора методов оказания лечебной помощи	Умеет решать задачи по выбору методов оказания лечебной помощи	85-100

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценки результатов освоения дисциплины

Промежуточная аттестация по дисциплине «Медицинская генетика» проводится в форме зачета в виде письменного тестирования (проводится на последнем занятии цикла по дисциплине);

Критерии оценки тестового задания:

Оценка «отлично» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 100%;

Оценка **«хорошо»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 81 до 99%;

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 65-70% до 80%;

^[L]_{SEP} Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет менее 65%;

Критерии оценки устного ответа:^[L]_{SEP}

Оценка **«отлично»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит полный, развернутый характер, студент использует основную учебную литературу и лекционный материал, устная речь студента построена логически верно, аргументировано и ясно;^[L]_{SEP}

Оценка **«хорошо»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит недостаточно полный характер, студент использует основную учебную литературу;

^[L]_{SEP} Оценка **«удовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература использована слабо;

^[L]_{SEP} Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен.

Интегральная оценка по дисциплине является средней арифметической всех этапов экзамена.

«отлично» заслуживает студент, обнаруживший систематические и глубокие знания анатомии, физиологии нервной системы, вопросов топической диагностики, который может самостоятельно правильно использовать приобретенные практические навыки в обследовании неврологического больного, владение полными знаниями по клинике, диагностике и лечению нервных заболеваний и неотложных состояний при них, определенными учебной программой.

«хорошо» выставляют студентам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине, имеющих незначительные пробелы, не влияющие на

правильный характер ответа и способным к самостоятельному пополнению обоснованию в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности. «удовлетворительно» выставляют студентам, допустившим погрешности по вопросам общей неврологии, но обладающим необходимыми знаниями для устранения этих погрешностей «неудовлетворительно» выставляется студентам, допустившим грубые ошибки в ответах и имеющих существенные пробелы в знаниях

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Полный перечень вопросов для подготовки к зачету

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Классификация наследственных нервномышечных заболеваний.
3. Хорея Гентингтона. Клиника. Принципы терапии.
4. Спинаocerebellарные дегенерации. Болезнь Фридрейха. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
5. Нейрофиброматоз Реклингаузена. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
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. Медико-генетическое консультирование
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.

Оценочные средства для текущей аттестации

Примеры тестовых заданий по теме: Пропедевтика наследственной патологии.

1. Гомозиготным называется организм, в соматических клетках которого:

- а) разные аллели
- б) один аллель
- в) одинаковые аллели
- г) нет аллелей

Количество аллелей одного гена в зрелой половой клетке диплоидного организма:

- а) один
- б) два
- в) три
- г) четыре

Для диагностики моногенных заболеваний используются методы:

а).исследование полового хроматина

б).биохимический

в).функциональной диагностики

г).цитогенетический

Критерии оценки тестового задания:

Оценка **«отлично»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 100%;

Оценка **«хорошо»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 81 до 99%;

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 65-70% до 80%;

оценка **«неудовлетворительно»** выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет менее 65%;

Примеры вопросов для устного опроса по теме «Эпилепсия и пароксизмальные состояния.»

1. Перечислите виды простых фокальных эпилептических приступов.
2. Назовите классификационные критерии форм эпилепсии.
3. Назовите основные характеристики эпилептического припадка.

Критерии оценки устного ответа

Оценка **«отлично»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит полный, развернутый характер, студент использует основную учебную литературу и лекционный материал, устная речь студента построена логически верно, аргументировано и ясно;

Оценка **«хорошо»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит недостаточно полный характер, студент использует основную учебную литературу;

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература

использована слабо;

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен;

Примеры ситуационных задач по теме «Опухоли и абсцессы головного мозга»

Ребенка 10 лет в течение 2-х месяцев беспокоят головные боли, возникающие преимущественно утром после сна. Сегодня у ребенка возник приступ с потерей сознания и генерализованными тонико-клоническими судорогами, начавшийся с тонического напряжения левой руки. При осмотре выявлено снижение силы в левой руке до 4 баллов, повышение сухожильных рефлексов в левых конечностях, симптом Бабинского слева.

1. Выделите патологические синдромы.
2. Поставьте топический и предположительный клинический диагноз.
3. Составьте план обследования.

Ответ: 1. Левосторонний центральный гемипарез, общемозговой синдром, сомато-моторный, вторичногенерализованный эпилептический припадок.
2. Поражена правая лобная доля в области средних отделов прецентральной извилины. Опухоль головного мозга.
3. КТ или МРТ головного мозга.

Критерии оценки ситуационной задачи:

Оценка «**отлично**» выставляется студенту, если ответ носит полный, развернутый характер, студент четко ответил на все пункты вопросов задачи, ответ построен логически верно, аргументирован ясно;

Оценка «**хорошо**» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит не достаточно полный характер, студент ответил только на часть вопросов задачи.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература использована слабо;

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен;