



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

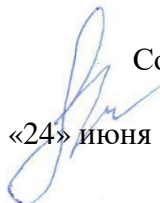
ШКОЛА МЕДИЦИНЫ


«СОГЛАСОВАНО»

«УТВЕРЖДАЮ»

Руководитель ОП
«Сердечно-сосудистая хирургия»

Директор Департамента ординатуры и ДО


Сорокин В.А.
«24» июня 2022 г.


Бондарь Г.Н.
«24» июня 2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (РПУД)
«Медицинская генетика»
Специальность 31.08.63 «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ХИРУРГИЯ»
Форма подготовки: очная

курс 1
лекции 10 час.
практические занятия час.
лабораторные работы не предусмотрены
всего часов аудиторной нагрузки 10 час.
самостоятельная работа 26 час.
реферативные работы ()
контрольные работы ()
зачет 2 семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 30.06.2021 № 563.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании Департамента ординатуры и непрерывного медицинского образования. Протокол № 5 от «27» января 2022 г.

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

Составители: д.м.н., профессор Овчинникова А. А.

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий *кафедрой* _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий *кафедрой* _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

III. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий *кафедрой* _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

IV. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий *кафедрой* _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

Аннотация к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика»

Дисциплина «Медицинская генетика» предназначена для ординаторов, обучающихся по программе подготовки кадров высшей квалификации 31.08.63 «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ХИРУРГИЯ», входит в вариативную часть учебного плана, является факультативной дисциплиной. Дисциплина реализуется на 1 курсе.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использованы Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования (уровень подготовки кадров высшей квалификации) по специальности 31.08.63 «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ХИРУРГИЯ» (уровень подготовки кадров высшей квалификации)», учебный план подготовки ординаторов.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 36 часов, 1 зачетную единицу. Учебным планом предусмотрены 10 часов лекций, самостоятельная работа ординатора 26 часов. Форма контроля – зачет.

Цель дисциплины:

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 предварительные компетенции, полученные на предыдущем уровне обучения:

- способность использовать основы экономических и правовых знаний в профессиональной деятельности;

- готовность к ведению медицинской документации;

- способность и готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения.

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач	Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Медицинский	ПК-1 Готов к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний и патологических состояний сердечно-сосудистой системы, требующих хирургического лечения	<p>ПК-1.1 Применяет методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, физикального исследования, этиологию, эпидемиологию, патогенез сердечно-сосудистых заболеваний. Знать современные классификации, клинические проявления и состояния у пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями, приводящие к тяжелым осложнениям, определение тактики ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Порядки оказания медицинской помощи и клинические рекомендации по профилю сердечно-сосудистая хирургия. Методы диагностики, показания и противопоказания к использованию лабораторной и инструментальных методов диагностики, показания к хирургическому лечению.</p>
		<p>ПК-1.2 Способен интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов, применять</p>

Тип задач	Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
		<p>методы дифференциальной диагностики с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем инструментальных, лабораторных исследований, дать оценку полученных результатов. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Уметь выявлять сопутствующую патологию среди пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.</p> <p>ПК-1.3 Использует методику обследования пациента с сердечно-сосудистой патологией. Направляет пациентов на инструментальные и лабораторные исследования, обеспечивая безопасность диагностических мероприятий для пациента. Обосновывает и устанавливает диагноз с учетом Международной статистической классификации болезней (МКБ-10) и проблем, связанных со здоровьем.</p>

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
<p>ПК-1.1 Применяет методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, физикального исследования, этиологию, эпидемиологию, патогенез сердечно-сосудистых заболеваний. Знать современные классификации, клинические проявления и состояния у пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями, приводящие к тяжелым осложнениям, определение тактики ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Порядки оказания медицинской помощи и клинические рекомендации по профилю сердечно-сосудистая хирургия. Методы диагностики, показания и противопоказания к использованию лабораторной и инструментальных методов диагностики, показания к хирургическому лечению.</p>	<p>Знать методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, методы диагностики.</p> <p>Уметь анализировать результаты осмотра и обследования, выявлять состояния, приводящие к тяжелым осложнениям, определять тактику ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Владеть методами дифференциальной диагностики, определением показаний и противопоказаний к хирургическому лечению больных с сердечно-сосудистыми заболеваниями</p>
<p>ПК-1.2 Способен интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов, применять методы дифференциальной диагностики с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем инструментальных, лабораторных исследований, дать оценку полученных результатов. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Уметь выявлять сопутствующую патологию среди пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.</p>	<p>Знать современные классификации сердечно-сосудистых заболеваний, клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи</p> <p>Уметь интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов.</p> <p>Владеть алгоритмом постановки диагноза с учетом МКБ-10</p>

<p>ПК-1.3 Использует методику обследования пациента с сердечно-сосудистой патологией. Направляет пациентов на инструментальные и лабораторные исследования, обеспечивая безопасность диагностических мероприятий для пациента. Обосновывает и устанавливает диагноз с учетом Международной статистической классификации болезней (МКБ-10) и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>Знать этиологию, клиническую картину и патогенез сердечно-сосудистых заболеваний.</p> <p>Уметь направлять на лабораторные и инструментальные исследования</p>
--	--

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Лекции (10 час.)

Раздел 1. Медицинская генетика

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

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия не предусмотрены

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

В Рабочей программе дисциплины представлено основное содержание тем, оценочные средства: термины и понятия, необходимые для освоения дисциплины.

В ходе усвоения курса ординатору предстоит проделать большой объем самостоятельной работы, в которую входит подготовка к лекциям и написание реферата.

Прежде чем приступить к изучению темы, необходимо ознакомиться с основными вопросами лекции и списком рекомендуемой литературы.

Начиная подготовку необходимо, прежде всего, обратиться к конспекту лекций, разделам учебников и учебных пособий, чтобы получить общее представление о месте и значении темы в изучаемом курсе. Затем поработать

с дополнительной литературой, сделать записи по рекомендованным источникам.

В процессе изучения рекомендованного материала, необходимо понять построение изучаемой темы, выделить основные положения, проследить их логику и тем самым вникнуть в суть изучаемой проблемы.

Необходимо вести записи изучаемого материала в виде конспекта, что, наряду со зрительной, включает и моторную память и позволяет накапливать индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Основные формы записи: план (простой и развернутый), выписки, тезисы.

В процессе подготовки важно сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал и выстраивать алгоритм действий, тщательно продумать свое устное выступление.

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине представлено в Приложении 1 и включает в себя:

- характеристика заданий для самостоятельной работы ординаторов и методические рекомендации по их выполнению;
- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;
- критерии оценки выполнения самостоятельной работ.

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	ПК-5.1; ПК-5.2; ПК-5.3	Знает	УО-1 Собеседование	ПР-1 Собеседование Вопросы к зачету
			Умеет	УО-1 Тест	
			Владеет	УО-1 Решение ситуационных задач	

Контрольные и методические материалы, 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

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/
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--p1ai/> - 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.

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

<p>Наличие доступа в электронную информационно-образовательную среду компьютерной техники возможностью подключения информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (в том числе количество оборудованных рабочих мест)</p>	<p>1. BlackBoard (bb.dvfu.ru) . Договор № К-090-11 от 20 июля 2011 года на выполнение работ по созданию Информационно-Технической Системы «Электронный Университет».</p> <p>02. Teams (teams.microsoft.com). Контракт № ЭК-389-20, от «20» октября 2020 г Teams (teams.microsoft.com).</p> <p>Компьютерная техника с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» - 115.</p>
<p>Наличие лицензионного программного обеспечения</p>	<p>1) 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>2) 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>3) Microsoft SharePoint - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>4) 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>6) IntelliJIDEA – В наличии бесплатная версия IntelliJIDEA Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p> <p>7) PyCharm - в наличии бесплатная версия PyCharm Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p>

V. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Подготовку к лекции целесообразно начинать с повторения материала. 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 ординатору для поиска дополнительных материалов, так как задают определенную структуру и логику изучения того или иного вопроса.

В ходе самостоятельной работы ординатору в первую очередь надо изучить материал, представленный в рекомендованной кафедрой и/или преподавателем учебной литературе и монографиях. Следует обратить внимание ординаторов 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 ординатора сформировать устойчивую теоретическую базу. Важной составляющей частью подготовки к лекциям является работа ординаторов 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 лекциям занятию следует рекомендовать ординатору ознакомиться с результатами научных исследований, соответствующих каждой теме.

VI. 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:

<p>Аудитория для проведения занятий лекционного, семинарского типа и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М403</p>	<p>Комплекты лабораторной мебели (столы и стулья), ученическая доска.</p> <p>Мультимедийный комплекс: 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- Codeonly- Non-AES; Сетевая видеочамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p>
<p>Аудитория для проведения занятий лекционного, семинарского типа и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М420</p>	<p>Комплекты учебной мебели (столы и стулья), ученическая доска.</p> <p>Мультимедийный комплекс: 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- Codeonly- Non-AES; Сетевая видеочамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p> <p>Лабораторное оборудование: Аквадистиллятор ПЭ-2205 (5л/ч); весы аналитические; весы лабораторные Vibra SJ-6200CE (НПВ=6200 г/0,1г); влагомер AGS100; двухлучевой спектрофотометр UV-1800 производства</p>

	<p>Shimadzu; магнитная мешалка ПЭ-6100 (10 шт); магнитная мешалка ПЭ-6110 М с подогревом (5шт); плитка нагревательная электрическая; спектрофотометр инфракрасный IRAffinity-1S с Фурье преобразованием; хроматограф жидкостной LC-20 Prominence со спектрофотометрическим и рефрактометрическим детектором; центрифуга лабораторная ПЭ-6926 с ротором 10×5 мл; набор дозаторов автоматических Экохим, водяная баня, шкаф сушильный, вытяжной шкаф, система водоочистки.</p> <p>Комплекты химических реактивов и лабораторной посуды.</p>
<p>Аудитории для самостоятельной работы студентов</p> <p>Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)</p>	<p>Комплекты учебной мебели (столы и стулья)</p> <p>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 Wtu 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 видеувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками</p>
<p>Аудитория для самостоятельной работы студентов</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М621</p>	<p>Комплекты учебной мебели (столы и стулья), ученическая доска.</p> <p>Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK 19.5" Intel Core i3-4160T 4GB DDR3-1600 SODIMM (1x4GB)500GB Windows Seven Enterprise - 17 штук; Проводная сеть ЛВС – Cisco 800 series; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS).</p>



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

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ
по дисциплине «Медицинская генетика»
специальность 31.08.63 «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ХИРУРГИЯ»
Форма подготовки очная**

Владивосток

2022

Самостоятельная работа включает:

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.

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	2-6 неделя	Реферат Индивидуальное задание	10 часов	УО-1-Доклад, сообщение
2	7-16 неделя	Презентация по теме реферата Представление результатов индивидуального задания	10 часов	УО-1-Доклад, сообщение
3	17-20 неделя	Подготовка к зачету	6 часов	УО-1- Собеседование ПР-1 - Тест

Темы докладов и рефератов

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

5. X-сцепленная прогрессирующая мышечная дистрофия (Болезнь Дюшена, Болезнь Бекера). Клиника. Медико-генетическое консультирование.
6. Наследственные полиневропатии (Болезнь Шарко-Мари) Клиника. Медико-генетическое консультирование
8. Наследственные спинальные амиотрофии (болезнь Верднига-Гоффмана, Болезнь Кугельберга Веландера) Клиника. Медико-генетическое консультирование
9. Гепатоцеребральная 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.

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. Целеустремлённость, 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 вычленить 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 «заклучение». 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 отвечает 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, Занятие 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 – тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Оценка 1 – реферат ординатором не представлен.



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

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «Медицинская генетика»
специальность 31.08.63 «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ХИРУРГИЯ»
Форма подготовки очная

Владивосток

2022

Паспорт ФОС

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач	Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Медицинский	ПК-1 Готов к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний и патологических состояний сердечно-сосудистой системы, требующих хирургического лечения	<p>ПК-1.1 Применяет методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, физикального исследования, этиологию, эпидемиологию, патогенез сердечно-сосудистых заболеваний. Знать современные классификации, клинические проявления и состояния у пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями, приводящие к тяжелым осложнениям, определение тактики ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Порядки оказания медицинской помощи и клинические рекомендации по профилю сердечно-сосудистая хирургия. Методы диагностики, показания и противопоказания к использованию лабораторной и инструментальных методов диагностики, показания к хирургическому лечению.</p>
		<p>ПК-1.2 Способен интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов, применять методы дифференциальной диагностики с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем инструментальных, лабораторных исследований, дать оценку полученных результатов. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Уметь выявлять сопутствующую патологию среди пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.</p>
		<p>ПК-1.3 Использует методику обследования пациента с сердечно-сосудистой патологией. Направляет пациентов на инструментальные и лабораторные исследования, обеспечивая безопасность диагностических мероприятий для пациента. Обосновывает и устанавливает диагноз с учетом Международной статистической классификации болезней (МКБ-10) и проблем, связанных со здоровьем.</p>

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
<p>ПК-1.1 Применяет методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, физикального исследования, этиологию, эпидемиологию, патогенез сердечно-сосудистых заболеваний. Знать современные классификации, клинические проявления и состояния у пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями, приводящие к тяжелым осложнениям, определение тактики ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Порядки оказания медицинской помощи и клинические рекомендации по профилю сердечно-сосудистая хирургия. Методы диагностики, показания и противопоказания к использованию лабораторной и инструментальных методов диагностики, показания к хирургическому лечению.</p>	<p>Знать методику сбора жалоб, анамнеза жизни и болезни, методы диагностики.</p> <p>Уметь анализировать результаты осмотра и обследования, выявлять состояния, приводящие к тяжелым осложнениям, определять тактику ведения с целью их предотвращения.</p> <p>Владеть методами дифференциальной диагностики, определением показаний и противопоказаний к хирургическому лечению больных с сердечно-сосудистыми заболеваниями</p>
<p>ПК-1.2 Способен интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов, применять методы дифференциальной диагностики с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем инструментальных, лабораторных исследований, дать оценку полученных результатов. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Уметь выявлять сопутствующую патологию среди пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.</p>	<p>Знать современные классификации сердечно-сосудистых заболеваний, клинические рекомендации и стандарты медицинской помощи</p> <p>Уметь интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов.</p> <p>Владеть алгоритмом постановки диагноза с учетом МКБ-10</p>

<p>ПК-1.3 Использует методику обследования пациента с сердечно-сосудистой патологией. Направляет пациентов на инструментальные и лабораторные исследования, обеспечивая безопасность диагностических мероприятий для пациента. Обосновывает и устанавливает диагноз с учетом Международной статистической классификации болезней (МКБ-10) и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>Знать этиологию, клиническую картину и патогенез сердечно-сосудистых заболеваний.</p> <p>Уметь направлять на лабораторные и инструментальные исследования</p>
--	--

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	ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3	Знает	УО-1 Собеседование	ПР-1 Собеседование Вопросы к зачету
			Умеет	УО-1 Тест	ПР-1 Собеседование Вопросы к зачету
			Владеет	УО-1 Решение ситуационных задач	ПР-1 Собеседование Вопросы к зачету

Оценочные средства для текущей аттестации

Контрольные тесты предназначены для ординаторов, изучающих курс «Медицинская генетика».

Тесты необходимы как для контроля знаний в процессе текущей промежуточной аттестации, так и для оценки знаний, результатом которой может быть выставление зачета.

При работе с тестами ординатору предлагается выбрать один вариант ответа из трех – четырех предложенных. В то же время тесты по своей сложности неодинаковы. Среди предложенных имеются тесты, которые содержат несколько вариантов правильных ответов. Ординатору необходимо указать все правильные ответы.

Тесты рассчитаны как на индивидуальное, так и на коллективное их решение. Они могут быть использованы в процессе и аудиторных занятий, и самостоятельной работы. Отбор тестов, необходимых для контроля знаний в процессе промежуточной аттестации производится каждым преподавателем индивидуально.

Оценочные средства для текущей аттестации

Типовые задания к самостоятельной работе

Тип 1. Ответьте на теоретические вопросы:

1. Какие существуют способы представления экспериментальных данных. Приведите примеры.
2. Какие характеристики экспериментальных данных процессов и явлений относятся к описательным? Приведите примеры.
3. В чем заключается алгоритм проверки статистических гипотез?
4. Какие существуют меры связи между признаками?
5. Какие статистические параметры используются для оценки параметров выборки?

Критерии оценки отчетов по самостоятельной работе

Оценивание защиты самостоятельной работы проводится при представлении отчета в электронном виде, по двухбалльной шкале: «зачтено», «не зачтено».

Оценка «зачтено» выставляется ординатору, если он представляет к защите отчет по самостоятельной работе, удовлетворяющий требованиям по поставленным заданиям, по оформлению, демонстрирует владение методами и приемами теоретических и/или практических аспектов работы.

Оценка «не зачтено» выставляется ординатору, если он не владеет методами и приемами теоретических и/или практических аспектов работы, допускает существенные ошибки в работе, представляет отчет с существенными отклонениями от правил оформления письменных работ.

Типовые тестовые задания

(указать номер одного правильного ответа)

1. Гомозиготным называется организм, в соматических клетках которого:

- а) разные аллели
 - б) один аллель
 - в) одинаковые аллели
 - г) нет аллелей
2. Количество аллелей одного гена в зрелой половой клетке диплоидного организма:
- а) один
 - б) два
 - в) три
 - г) четыре
3. Для диагностики моногенных заболеваний используются методы:
- а) исследование полового хроматина
 - б) биохимический
 - в) функциональной диагностики
 - г) цитогенетический
4. Что такое генеральная совокупность?
- а. часть целого;
 - б. все объекты изучаемой категории;
 - с. размер признака у объекта.
5. Что такое выборка?
- а. величина признака у объекта
 - б. показатель оценки признака
 - с. часть генеральной совокупности.
 - б. Какие Вам известны показатели изменчивости?
 - а. мода;
 - б. медиана;
 - с. лимиты, среднее квадратическое отклонение, коэффициент вариации.
6. Что такое регрессия?

- а. изменение наследственного материала;
- б. частичный возврат потомства к среднему для популяции уровню;
- с. изменчивость признаков группы организма.

Критерии оценки тестирования

Оценивание проводится в сеансе электронного обучения по сто балльной шкале.

Тест содержит 100 заданий, максимальная оценка по тесту – 100 баллов.

В рамках текущего уровня усвоения знаний по дисциплине допускается результат тестирования, не ниже 61 балла.

Индивидуальное задание

Формируется индивидуальная задача совместно с ординатором по теме занятия.

Критерии оценки:

Зачтено – ординатор выполнил индивидуальное задание.

Не зачтено – ординатор не смог выполнить индивидуальное задание.