



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

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

СОГЛАСОВАНО

Руководитель ОП Педиатрия

Г.Н. Бондарь

(подпись)

(И.О. Фамилия)

«21» февраля 2023 г.

УТВЕРЖДАЮ

Директор департамента ординатуры и
дополнительного образования

Г.Н. Бондарь

(подпись)

(И.О. Фамилия)

«21» февраля 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика»

Направление подготовки 31.08.19 Педиатрия

Форма подготовки: очная

Курс 1, 2 семестр
лекции - 10 час.
практические занятия - час.
лабораторные работы не
предусмотрены всего часов
аудиторной нагрузки - 10 час.
самостоятельная работа 26 час.
зачет 2 семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, утвержденного приказом Минобрнауки России от 09 января 2023 г. № 9.

Рабочая программа обсуждена на заседании департамента ординатуры и дополнительного образования, протокол от «21» февраля 2023 г. № 4.

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

Составитель: д.м.н., профессор Овчинникова А.А., д.м.н., профессор Бондарь Г.Н.

Владивосток 2023

Оборотная сторона титульного листа РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «___» 20___ г. № ___
2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «___» 20___ г. № ___
3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «___» 20___ г. № ___
4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «___» 20___ г. № ___
5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «___» 20___ г. № ___

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;

Место дисциплины в структуре ОПОП ВО (в учебном плане):

Дисциплина «Медицинская генетика» предназначена для ординаторов, обучающихся по программе ординатуры - подготовка кадров высшей квалификации, входит в вариативную часть учебного плана, является факультативной дисциплиной. Дисциплина реализуется на 1 курсе во 2 семестре.

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

Наименование категории (группы) универсальных компетенций	Код и наименование универсальной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.2. Определяет проблемную ситуацию как систему и выстраивает причинно-следственные связи для принятия решений	Знает методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации, в том числе и в области медицинской генетики.
		Умеет анализировать и применять достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте медицинской генетики	
		Владет навыками системного анализа достижений в области медицины и фармации для их применения в профессиональном контексте	
		УК-1.4. Демонстрирует понимание взаимосвязи проводимых методов диагностики с полученными результатами окончательной постановкой диагноза.	Знает современные методы параклинической и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;

			<p>Умеет расшифровать результаты анализов и разъяснить их; провести дифференциальную диагностику наследственных заболеваний</p> <p>Владеет навыками сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания</p>
Разработка и реализация проектов	УК-2. Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им	УК-2.2. Выполняет задачи в зоне своей ответственности в соответствии с запланированными результатами и точками контроля, при необходимости корректирует способы реализации задач	<p>Знает основы проектного менеджмента и международные стандарты управления проектом, в том числе и принципы организации массового скрининга новорожденных на наследственные болезни и массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов</p> <p>Умеет определять проблемное поле-проекта и возможные риски с целью разработки превентивных мер по их минимизации,</p>

			<p>В том числе провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.</p> <p>Владеет навыками мониторинга и контроля над осуществлением проекта; составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.</p>
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.1. Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками	<p>Знает основные характеристики, методы и способы собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории</p> <p>Умеет намечать ближние и стратегические цели собственного профессионального и личностного развития, минимизировать возможные риски при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками</p> <p>Владеет навыками объективной оценки собственного профессионального и</p>

			личностного развития, методами самореализации в профессиональной сфере и при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками других
		УК-4.3. Поддерживает профессиональные отношения с помощью психолого-педагогических приемов взаимодействия с коллегами, пациентами, обучающимися	Знает основы психологии и умеет выстраивать взаимодействие в рамках профессиональной деятельности
			Умеет поддерживать профессиональные отношения и осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов
			Владеет навыками профессионального взаимодействия с коллегами и пациентами, методикой разъяснения информации в доступной форме

II. Трудоемкость 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
Лек электр.	

Пр	Не предусмотрены
Пр электр.	
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
в том числе ОК	Онлайн-курс Не предусмотрены

III. 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	Медицинская генетика	2	10	-	-	-	26	-	2 семестр - Зачет
	Итого:		10	-	-	-	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 дисциплины	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения	Оценочные средства*	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Медицинская генетика	УК-1.2; УК-1.4; УК-2.2; УК-4.1; УК-4.3	Знает Умеет Владеет навыками	ПР-1 Тест ПР-4 Рефераты	УО-1 Собеседование Вопросы к зачету
	Зачет	УК-1.2; УК-1.4; УК-2.2; УК-4.1; УК-4.3			

*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.

Рекомендации по самостоятельной работе студентов

(не предусмотрен)

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/
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.

<p>Наличие доступа в электронную информационно-образовательную среду и компьютерной техники с возможностью подключения к 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). 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>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

<p>Аудитория для проведения занятий</p> <p>лекционно го, семинарского типа и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М 802</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;</p> <p>Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p>
--	---