

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский
Университет)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.
Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)

_____ М.В. Хорева

«05» июня 2025 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**

Специальность

31.08.28 Гастроэнтерология

Направленность (профиль) программы

Гастроэнтерология

Уровень высшего образования

подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.28 Гастроэнтерология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 298, педагогическими работниками кафедры госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1.	Шумилов Петр Валентинович	Д. м. н., профессор	Заведующий кафедрой Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
2.	Дубровская Мария Игоревна	Д. м. н., профессор	Профессор кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
3.	Полякова Светлана Игоревна	Д. м. н., профессор	Профессор кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
4.	Демьянова Татьяна Геннадьевна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
5.	Ипатова Мария Георгиевна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
6.	Коваленко Анжелика Анатольевна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
7.	Рязанова Ольга Владимировна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД
8.	Грязнова Екатерина Игоревна		Ассистент кафедры Госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина ИМД.

протокол № 9 от «24» апреля 2025 г.

Заведующий кафедрой

_____/П.В. Шумилов/

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля).....	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	7
3. Содержание дисциплины (модуля).....	7
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	10
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	12
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	14
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	14
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	16
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	16
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	17
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю).....	19

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Приобретение знаний о наследственных болезнях обмена веществ, методах их диагностики, лечения, профилактики и диспансерного наблюдения за пациентами и семьями с наследственной патологией, а также умений и навыков использования полученных знаний для самостоятельной профессиональной деятельности врача-гастроэнтеролога.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Приобретение и совершенствование знаний в молекулярно-генетических причинах и механизмах развития патологии человека;
2. Приобретение и совершенствование знаний клинико-генетических характеристик наследственных болезней обмена, а также умений и навыков клинического обследования пациента, составления плана лабораторных и инструментальных методов обследования, интерпретации результатов осмотра и обследования, с целью постановки диагноза или его исключения;
3. Приобретение и совершенствование знаний о методах генетики (биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические методы исследования), а также умений и навыков применения генетических методов исследования в диагностике наследственных заболеваний обмена веществ, клинической интерпретации результатов проведённых генетических исследований;
4. Приобретение и совершенствование знаний о принципах лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением, а также умений и навыков назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозного лечения и лечебного питания пациентам с болезнями обмена веществ с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в том числе при оказании паллиативной помощи;
5. Приобретение знаний о методах ранней и пресимптоматической диагностики наследственных болезней обмена веществ, методах выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, принципах диспансерного наблюдения пациентов с врождённой и наследственной патологией и членов их семей, подозрением на наследственные нарушения или их носительство, пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии, а также умений и навыков диспансерного наблюдения пациентов и проведения профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребенка с наследственными заболеваниями обмена веществ.

Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающихся в рамках изучения дисциплины (модуля) предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений и (или) владений.

Таблица 1

Код и наименование	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)
--------------------	--

компетенции, индикатора достижения компетенции	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать – Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь – Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию
	Владеть – Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать – Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь – Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные
	Владеть – Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Навыками планирования и осуществления своей профессиональной деятельности
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи населению по профилю "гастроэнтерология"	
ПК-1.1 Проводит диагностику заболеваний и (или) состояний пищеварительной системы	Знать – Молекулярно-генетические причины и механизмы развития патологии человека; – Клинико-генетические характеристики моногенных и широко распространенных (мультифакторных) болезней человека; – Общую характеристику наследственных заболеваний; – Этиологию и патогенез наследственных заболеваний обмена веществ; – Классификацию наследственных болезней обмена веществ. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней обмена веществ; – Характеристика основных групп наследственной патологии; – Принципы диагностики наследственных болезней обмена веществ; – Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ (цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы) – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования наследственных болезней
	Уметь – Осуществлять сбор информации о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.), анализировать и интерпретировать полученную информацию; – Осуществлять осмотр пациента, оценивать физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента; – Составлять план обследования, обосновывать необходимость и планировать объем инструментальных и лабораторных исследований;

		– Интерпретировать результаты осмотра и обследованиями, разъяснять их (по предложенной ситуации) пациентам и их представителям; – Подтвердить или исключить диагноз наследственного заболевания
	Владеть	– Методами обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ и навыками определения показаний к назначению лабораторной генетической диагностики; – Методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания; – Алгоритмом постановки диагноза, предположительно врождённого и наследственного заболевания (синдромологический подход, дифференциальная диагностика); – Навыками интерпретации заключений по результатам проведённых лабораторных и инструментальных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией, в том числе навыками клинической интерпретации результатов генетических исследований
ПК-1.2 Назначает лечение пациентам с заболеваниями и (или) состояниями пищеварительной системы и контролирует его эффективность и безопасность	Знать	– Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением; – Правила назначения лекарственных препаратов, медицинские показания к применению медицинских изделий при наследственных болезнях обмена веществ; – Механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозной терапии; медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению; побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, вызванные их применением; – Методы организации персонализированного лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Методы немедикаментозной терапии, лечебное питание пациентов наследственными болезнями обмена веществ; – Порядки оказания паллиативной медицинской помощи пациентам с неизлечимыми заболеваниями
	Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия пациентам с болезнями обмена веществ с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Назначать немедикаментозное лечение и лечебное питание пациентам с болезнями обмена веществ; – Оказывать паллиативную медицинскую помощь при взаимодействии с врачами-специалистами; – Оценивать эффективность и безопасность проводимого лечения
	Владеть	– Навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозного лечения и лечебного питания пациентам с болезнями обмена веществ с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками оказания паллиативной медицинской помощи при взаимодействии с врачами-специалистами; – Навыками оценки эффективности и безопасности проводимого лечения
ПК-1.5 Проводит мероприятия по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-	Знать	– Методы ранней и пресимптоматической диагностики наследственных болезней; – Методы выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, в том числе у плода и новорождённого; – Принципы диспансеризации пациентов и семей с

гигиеническому просвещению населения		наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии
	Уметь	– Составлять план обследования при подозрении на наследственные и/или врождённые заболевания обмена веществ; – Составлять план-график диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии; – Проводить профилактику 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.
	Владеть	– Навыками клинической интерпретации заключений по результатам проведённых генетических исследований, направленных на выявление наследственной патологии; – Алгоритмами диспансерного наблюдения пациентов с врождённой и наследственной патологией обмена веществ

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по семестрам			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	90	-	90	-	-
Лекционное занятие (Л)	6	-	6	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	84	-	84	-	-
Консультации (К)	-	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	18	-	18	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)	<i>Зачет</i>	-	3	-	-
Общий объем	в часах	108	-	108	-
	в зачетных единицах	3	-	3	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Теоретические основы клинической генетики.

1.1. Этиология и патогенез наследственной патологии.

Общая характеристика наследственных заболеваний. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней обмена веществ. Характеристика основных групп наследственной патологии (наследственные болезни нервной системы, нарушения обмена веществ, болезни клеточных органелл (пероксисомные, лизосомные, митохондриальные). Взаимодействие генотипа и среды в формировании наследственных болезней обмена веществ.

1.2. Диагностика наследственных болезней обмена веществ.

Программы скрининга на основе биохимических методов: программы неонатального и расширенного неонатального скрининга, пренатальный скрининг.

Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, семиотика наследственных болезней.

1.3. Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ.

Симптоматические методы лечения. Патогенетическое лечение (коррекции нарушений обмена веществ (диетотерапия, коферменты, шапероны, фермент-заместительная терапия и др.). Этиологическое лечение (заместительная терапия).

Раздел 2. Основные методы обследования при наследственных болезнях обмена веществ.

2.1. Цитогенетические методы диагностики.

Методы анализа кариотипа: методика приготовления препаратов для цитогенетических исследований, методы окрашивания хромосом (рутинный, методы дифференциального окрашивания: G-, Q-, R-, C-, Ag-методы), методология стандартного цитогенетического исследования, исследования прометафазных хромосом; молекулярно-цитогенетические методы (FISH, mFISH, mBand, SKY, XMA и др.). Базы данных хромосомных перестроек (DECIPHER).

2.2. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.

Биохимические методы в диагностике наследственных болезней (стандартный биохимический анализ крови, иммуноферментный анализ, определение активности ферментов, газовая хроматография (ГХ) и высокоэффективная жидкостная хроматография (ВЭЖХ), газовая хромато-масс-спектрометрия (ХМС), tandemная масс-спектрометрия (ТМС)).

2.3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ-анализ, ферменты рестрикции; ПДЛФ-анализ, MLPA, фрагментный анализ, методы секвенирования (по Сенгеру, NGS, основные принципы секвенирования экзома и генома).

Основные принципы оценки патогенности мутаций, интернет ресурсы и базы данных генетических вариантов человека (геномный браузер UCSC, dbSNP, ClinVar, gnomad, HGMD, Varsome, Franklin и др.), критерии ACMG и российские рекомендации по интерпретации результатов секвенирования.

Молекулярно-генетические методы в профилактике наследственных болезней (НИПТ, пренатальная и преимплантационная диагностика).

Раздел 3. Наследственные болезни нарушения обмена аминокислот.

3.1 Гиперфенилаланинемии. Общая клинико-генетическая характеристика, частота в популяции. Фенилкетонурия. Гиперфенилаланинемии Клиническая картина и метаболические нарушения. Лабораторная диагностика (в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением; ДНК-диагностика). Лечение: диетотерапия (принципы расчета диеты, применение различных гидролизатов и смесей аминокислот). Профилактика и диспансерное наблюдение: медико-генетическое консультирование. Материнская фенилкетонурия.

3.2 Нарушение обмена тирозина. Тирозинемии. Клиническая картина и метаболические нарушения Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта).

3.3 Алкаптонурия. Клиническая картина и метаболические нарушения. Лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

3.4 Нарушение цикла мочевины. Клиническая картина и метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

3.5 Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. Недостаточность цистатионинбета-синтетазы, сульфитоксидазы, нарушение транسمетилирования. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

Раздел 4. Наследственные болезни нарушения обмена углеводов.

4.1 Нарушение обмена галактозы. Генетические варианты. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика, скрининг, ДНК-диагностика.

4.2 Нарушение обмена фруктозы. Генетические варианты. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

4.3 Болезни накопления гликогена. Клинико-генетическая характеристика печеночных типов гликогеноза.

Раздел 5. Наследственные болезни нарушения обмена липидов.

5.1 Дефицит лизосомной кислой липазы. Формы болезни (болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина). Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

5.2 Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемиа. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

Раздел 6. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.

6.1 Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена пуринов и пиримидинов. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

Раздел 7. Наследственные болезни нарушения обмена металлов.

7.1 Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса. Гемохроматоз. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

Раздел 8. Наследственные холестатические болезни обмена веществ.

8.1 Нарушение синтеза первичных желчных кислот. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

Раздел 9. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема.

9.1 Порфирии. Печеночные и эритропоэтические формы.

Острые печеночные порфирии: Острая перемежающаяся порфирия (наиболее распространенная форма острой порфирии); Наследственная копропорфирия;

Вариегатная порфирия; Дефицит дегидратазы аминолевулиновой кислоты (редкая форма). Принципы диагностики. Лечение.

Эритропоэтические формы порфирии: Врожденная эритропоэтическая порфирия (Болезнь Гюнтера) и эритропоэтическая протопорфирия. Принципы диагностики. Лечение.

Раздел 10. Нарушения обмена клеточных органелл.

10.1 Нарушение энергетического обмена в митохондриях.

Общая клиническая характеристика. Метаболические нарушения. Принципы диагностики (лабораторная диагностика). Лечение и прогноз.

Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения β -окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи (неонатальные, инфантильные и взрослые формы).

10.2 Лизосомные болезни.

Общая характеристика. Критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение. Мукополисахаридозы: клинко-генетические формы. I-клеточная болезнь (Маннозидоз). Сфинголипидозы: Метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.

10.3 Пероксисомные болезни.

Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Диагностика. Лечение. Синдром Целвегера.

Раздел 11. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.

11.1 Медико-генетическое консультирование.

Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска

11.2. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.

Медико-генетическое консультирование. Обследование семей. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.

11.3 Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.

Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии. Региональные и этнические особенности программ.

Неонатальный биохимический скрининг: программы расширенного скрининга новорожденных.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	К	СР		
	Семестр 2	108	90	6	84	-	18	Зачет	
Раздел 1.	Теоретические основы клинической генетики	10	9	1	8	-	1	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии	3	3	1	2	-	-		
Тема 1.2	Диагностика наследственных болезней обмена веществ	3	3	-	3	-	-		
Тема 1.3	Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ	4	3	-	3	-	1		
Раздел 2.	Основные методы обследования при наследственных болезнях обмена веществ	12	10	-	10	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.5
Тема 2.1	Цитогенетические методы диагностики	4	4	-	4	-	-		
Тема 2.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	4	3	-	3	-	1		
Тема 2.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	4	3	-	3	-	1		
Раздел 3.	Наследственные болезни нарушения обмена аминокислот	18	16	1	15	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.5
Тема 3.1	Гиперфенилаланинемии	4	3	1	2	-	1		
Тема 3.2	Нарушение обмена тирозина	4	3	-	3	-	1		
Тема 3.3	Алкаптонурия	3	3	-	3	-	-		
Тема 3.4	Нарушение цикла мочевины	3	3	-	3	-	-		
Тема 3.5	Нарушение обмена серосодержащих аминокислот	4	4	-	4	-	-		
Раздел 4.	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов	10	9	1	8	-	1	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.5
Тема 4.1	Нарушение обмена галактозы	3	3	1	2	-	-		
Тема 4.2	Нарушение обмена фруктозы	3	3	-	3	-	-		
Тема 4.3	Болезни накопления гликогена	4	3	-	3	-	1		
Раздел 5.	Наследственные болезни нарушения обмена липидов	10	8	1	7	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 5.1	Дефицит лизосомной кислой липазы	5	4	1	3	-	1		
Тема 5.2	Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма	5	4	-	4	-	1		

	липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемиа.								
Раздел 6	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	6	4	-	4	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 6.1	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена пуринов и пиримидинов	6	4	-	4	-	2		
Раздел 7.	Наследственные болезни нарушения обмена металлов	6	5	1	4	-	1	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 7.1	Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса. Гемохроматоз	6	5	1	4	-	1		
Раздел 8.	Наследственные холестатические болезни обмена веществ	6	5	-	5	-	1	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 8.1	Нарушение синтеза первичных желчных кислот. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз.	6	5	-	5	-	1		
Раздел 9	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма	6	4	-	4	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 9.1	Порфирии. Печеночные и эритропоэтические формы	6	4	-	4	-	2		
Раздел 10	Нарушения обмена клеточных органелл	12	10	1	9	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 10.1	Нарушение энергетического обмена в митохондриях	4	3	-	3	-	1		
Тема 10.2	Лизосомные болезни	4	3	-	3	-	1		
Тема 10.3	Пероксисомные болезни	4	4	1	3	-	-		
Раздел 11.	Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии	12	10	-	10	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.5
Тема 11.1	Медико-генетическое консультирование	3	3	-	3	-	-		
Тема 11.2	Профилактика болезней с наследственным предрасположением	4	3	-	3	-	1		
Тема 11.3	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии	5	4	-	4	-	1		
	Общий объем	108	90	6	84	-	18	Зачет	

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами

Интернета, а также проработка конспектов лекций, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
Раздел 1.	Теоретические основы клинической генетики	Общая характеристика наследственных заболеваний. Этиология и патогенез наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением.
Раздел 2.	Основные методы обследования при наследственных болезнях обмена веществ	Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ. Цитогенетические методы диагностики. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
Раздел 3.	Наследственные болезни нарушения обмена аминокислот	Общая клиническая характеристика наследственных болезней нарушения аминокислот. Принципы диагностики. Лечение. Профилактика и диспансерное наблюдение.
Раздел 4.	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов	Общая клиническая характеристика наследственных болезней нарушения углеводов. Клинико-генетическая характеристика. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика (подходы к массовому скринингу, ДНК-диагностика). Лечение и прогноз.
Раздел 5.	Наследственные болезни нарушения обмена липидов	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена липидов. Принципы диагностики. Лечение.
Раздел 6.	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена пуринов и пиримидинов. Принципы диагностики. Лечение.
Раздел 7.	Наследственные болезни нарушения обмена металлов	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена металлов. Принципы диагностики. Лечение.
Раздел 8.	Наследственные холестатические болезни обмена веществ	Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз
Раздел 9.	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена порфиринов и синтеза гема. Принципы диагностики. Лечение.
Раздел 10.	Нарушения обмена клеточных органелл	Общая клиническая характеристика нарушений энергетического обмена в митохондриях. Метаболические нарушения. Принципы диагностики (лабораторная диагностика). Лечение и прогноз.
Раздел 11.	Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии	Медико-генетическое консультирование. Функции задачи. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.

		Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению.
--	--	---

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине (модулю).

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
Основная литература		
1.	Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html
2.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html
3.	Лизосомные болезни накопления: руководство для врачей/ Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова, С. В. Михайлова [и др.] - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 424 с. - ISBN 978-5-9704-6321-5. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463215.html
4.	Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483206.html
5.	Раздел XV. Наследственные заболевания. Неонатология: национальное руководство: в 2 т. Том 2 / под ред. Н. Н. Володина, Д. Н. Дегтярева. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 768 с. - ISBN 978-5-9704-7829-5, DOI: 10.33029/9704-7829-5-NNG-2023-1-768	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478295.html
6.	Нутрициология и клиническая диетология: национальное руководство / под ред. В. А. Тутельяна, Д. Б. Никитюка. - 2-е изд. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 1008 с. - ISBN 978-5-9704-8558-3, DOI: 10.33029/9704-6280-5-NKD-2021-1-1008.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485583.html
7.	Детская диетология: руководство / Р. Р. Кильдиярова. - 2-е изд., перераб. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-6934-7.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970469347.html
8.	Нутрициология. Основы питания человека / А. Н. Мартинчик. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 504 с. - ISBN 978-5-9704-8975-8, DOI: 10.33029/9704-7782-3-NOP-2023-1-504	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489758.html
Дополнительная литература		
1.	Педиатрия: [Электронный ресурс] учеб. для мед. вузов / [Шабалов Н. П., Хубулава Е. И., Тихонов В. В.]. – Санкт-Петербург: СпецЛит, 2019. – Режим доступа: http://e.lanbook.com .	Удаленный доступ https://e.lanbook.com/book/159125
2.	Детские болезни [Электронный ресурс]: [учеб. для мед вузов] / [Л. Н. Баженова, Г. Н. Баяндина, Н. А. Белоусова и др.]; под	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489758.html

	ред. А. А. Баранова. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 1006 с. ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	k/ISBN9785970411162.html
3.	Детская гастроэнтерология: практическое руководство / под ред. И. Ю. Мельниковой. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 528 с. - ISBN 978-5-9704-7381-8, DOI: 10.33029/9704-7381-8-PGP-2023-1-528.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473818.html

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);
2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система;
8. ЭБС «IPR SMART» - Электронно-библиотечная система;
9. ЭБС «BIBLIOPNIKA» Электронно-библиотечная система;
10. ЭБС «Polpred. Деловые средства массовой информации» - Электронно-библиотечная система;
11. ЭБС «Консультант студента» - Электронно-библиотечная система.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov> – Pub Med крупнейшая полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям;
3. <https://onlinelibrary.wiley.com/> - онлайн-библиотека Wiley;
4. <https://www.sciencedirect.com/> - коллекция полных текстов рецензируемых журналов, журнальных статей и глав книг;
5. <https://www.science.org/> - бесплатный доступ к отдельным публикациям, новости в науке;
6. <https://www.tandfonline.com/> - архив качественных рецензируемых журнальных статей, опубликованных под импринтами Taylor & Francis, Routledge и Dove Medical Press;
7. <https://www.cambridge.org/core> - полнотекстовая коллекция журналов издательства Cambridge University Press;
8. <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp> - научная электронная библиотека;
9. <https://www.rsl.ru/> - Российская Государственная библиотека, официальный

сайт;

10. <https://nlr.ru/> - Российская национальная библиотека, официальный сайт;
11. <https://femb.ru/> – Федеральная электронная медицинская библиотека МЗ

РФ;

12. <https://rusneb.ru/> – Национальная электронная библиотека (НЭБ);
13. <https://cyberleninka.ru/> – Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»;
14. <https://gastroscan.ru/handbook/> - сайт, посвященный диагностике и лечению

функциональных заболеваний желудочно-кишечного тракта;

15. <https://www.gastro-j.ru/jour> -сайт Российского журнала гастроэнтерологии, гепатологии, колопроктологии;

16. <https://gastro.ru/> – сайт Российской гастроэнтерологической ассоциации;

17. <https://rsls.ru/ru/> - сайт Российского Общества по Изучению Печени (РОПИП).

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Учебные аудитории укомплектованы партами и стульями, оснащены мультимедийным оборудованием. Имеются наборы наглядных материалов по различным разделам дисциплины (тематические наборы рентгенограмм, результатов и заключений лабораторных и инструментальных методов исследований), записанный лекционный материал.
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно образовательной среде РНИМУ.

Программное обеспечение

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Pabic License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Ubuntu 20.04;
- Astia Linux;
- Debian;
- МТС ЛИНК;
- 1С Университет;
- 1С ДГУ.

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на одиннадцать разделов:

Раздел 1. Теоретические основы клинической генетики;

Раздел 2. Основные методы обследования при наследственных болезнях обмена веществ;

Раздел 3. Наследственные болезни нарушения обмена аминокислот;

Раздел 4. Наследственные болезни нарушения обмена углеводов;

Раздел 5. Наследственные болезни нарушения обмена липидов;

Раздел 6. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов;

Раздел 7. Наследственные болезни нарушения обмена металлов;

Раздел 8. Наследственные холестатические болезни обмена веществ;

Раздел 9. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема;

Раздел 10. Нарушения обмена клеточных органелл;

Раздел 11. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации зачету.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования, с учетом компетентностного подхода к обучению.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

— рекомендуемую основную и дополнительную литературу;

— задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;

— задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);

— вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить материалы основной и дополнительной литературы, список которых приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

Инновационные формы учебных занятий: При проведении учебных занятий необходимо обеспечить развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, развитие лидерских качеств на основе инновационных (интерактивных) занятий: групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплин (модулей) в форме курсов, составленных на основе результатов научных исследований, проводимых Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей) и т.п.

Инновационные образовательные технологии, используемые на лекционных, семинарских (практических) занятиях:

Таблица 7

Вид занятия	Используемые интерактивные образовательные технологии
Л	Лекция-визуализация с применением презентаций (слайды) по темам «Этиология и патогенез наследственной патологии», «Гиперфенилаланинемии», «Нарушение обмена галактозы», «Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена липидов», «Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением транспорта и утилизации металлов», «Пероксисомные болезни». Цель: освоение алгоритма диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний обмена веществ
СПЗ	Клинический разбор интересного случая во врачебной практике или разбор наиболее частых ошибок при постановке диагноза и при проведении лечения. Цель: Развитие у обучающихся клинического мышления.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**

Специальность
31.08.28 Гастроэнтерология

Направленность (профиль) программы
Гастроэнтерология

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины (модуля)

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте			
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации	
	Уметь	– Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию	
	Владеть	– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации	
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации	
	Уметь	– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные	
	Владеть	– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Навыками планирования и осуществления своей профессиональной деятельности	
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи населению по профилю "гастроэнтерология"			
ПК-1.1 Проводит диагностику заболеваний и (или) состояний пищеварительной системы	Знать	– Молекулярно-генетические причины и механизмы развития патологии человека; – Клинико-генетические характеристики моногенных и широко распространённых (мультифакторных) болезней человека; – Общую характеристику наследственных заболеваний; – Этиологию и патогенез наследственных заболеваний обмена веществ; – Классификацию наследственных болезней обмена веществ. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней обмена веществ; – Характеристика основных групп наследственной патологии; – Принципы диагностики наследственных болезней обмена веществ; – Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ (цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы) – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования наследственных болезней	
	Уметь	– Осуществлять сбор информации о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.), анализировать	

		и интерпретировать полученную информацию; – Осуществлять осмотр пациента, оценивать физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента; – Составлять план обследования, обосновывать необходимость и планировать объем инструментальных и лабораторных исследований; – Интерпретировать результаты осмотра и обследования, разъяснять их (по предложенной ситуации) пациентам и их представителям; – Подтвердить или исключить диагноз наследственного заболевания
	Владеть	– Методами обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ и навыками определения показаний к назначению лабораторной генетической диагностики; – Методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания; – Алгоритмом постановки диагноза, предположительно врождённого и наследственного заболевания (синдромологический подход, дифференциальная диагностика); – Навыками интерпретации заключений по результатам проведённых лабораторных и инструментальных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией, в том числе навыками клинической интерпретации результатов генетических исследований
ПК-1.2 Назначает лечение пациентам с заболеваниями и (или) состояниями пищеварительной системы и контролирует его эффективность и безопасность	Знать	– Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением; – Правила назначения лекарственных препаратов, медицинские показания к применению медицинских изделий при наследственных болезнях обмена веществ; – Механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозной терапии; медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению; побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, вызванные их применением; – Методы организации персонализированного лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Методы немедикаментозной терапии, лечебное питание пациентов наследственными болезнями обмена веществ; – Порядки оказания паллиативной медицинской помощи пациентам с неизлечимыми заболеваниями
	Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия пациентам с болезнями обмена веществ с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Назначать немедикаментозное лечение и лечебное питание пациентам с болезнями обмена веществ; – Оказывать паллиативную медицинскую помощь при взаимодействии с врачами-специалистами; – Оценивать эффективность и безопасность проводимого лечения
	Владеть	– Навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными болезнями обмена веществ; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозного лечения и лечебного питания пациентам с болезнями обмена веществ с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками оказания паллиативной медицинской помощи при взаимодействии с врачами-специалистами; – Навыками оценки эффективности и безопасности проводимого лечения

ПК-1.5 Проводит мероприятия по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	Знать	– Методы ранней и пресимптоматической диагностики наследственных болезней; – Методы выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, в том числе у плода и новорождённого; – Принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии
	Уметь	– Составлять план обследования при подозрении на наследственные и/или врождённые заболевания обмена веществ; – Составлять план-график диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии; – Проводить профилактику 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.
	Владеть	– Навыками клинической интерпретации заключений по результатам проведённых генетических исследований, направленных на выявление наследственной патологии; – Алгоритмами диспансерного наблюдения пациентов с врождённой и наследственной патологией обмена веществ

2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме экзамена и (или) зачета с оценкой обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных программой ординатуры, ориентируется в основной и дополнительной литературе, рекомендованной рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четыrehбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырехбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов (тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

Обучающийся, получивший неудовлетворительную оценку за первый этап (тестовое задание) не допускается ко второму этапу (собеседованию).

3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное средство	Код индикатора
	Семестр 2			
Раздел 1.	Теоретические основы клинической генетики	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Этиология и патогенез наследственной патологии. 2. Клинический метод диагностики наследственных болезней обмена веществ. 3. Инструментальные методы диагностики наследственных болезней обмена веществ. 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней обмена веществ. 5. Уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. 6. Симптоматические методы лечения. 7. Патогенетическое лечение. 8. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. 9. Генотерапия. 10. Адаптивная среда как метод лечения	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии			
Тема 1.2	Диагностика наследственных болезней обмена веществ			
Тема 1.3	Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ			
Раздел 2.	Основные методы обследования при наследственных болезнях обмена веществ	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. ПЦР-анализ: возможности и ограничения применения, технология. 2. Биохимические маркёры нервно-мышечных и митохондриальных болезней. 3. Секвенирование по Сенгеру. 4. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных болезней. 5. Метод NGS. 6. Характеристика базы данных DECIPHER. 7. Молекулярно-генетические методы в профилактике наследственных болезней; 8. Программы скрининга на основе биохимических методов	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.5
Тема 2.1	Цитогенетические методы диагностики			
Тема 2.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней			
Тема 2.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней			
Раздел 3.	Наследственные болезни нарушения обмена аминокислот	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Фенилкетонурия. Клиническая картина и метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. 2. Основные принципы лечения. 3. Подходы к массовому скринингу фенилкетонурии.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.5
Тема 3.1	Гиперфенилаланинемия			
Тема 3.2	Нарушение обмена тирозина			
Тема 3.3	Алкаптонурия			
Тема 3.4	Нарушение цикла			

	мочевины		4. Тирозинемии. Клиника. Метаболические нарушения.	
Тема 3.5	Нарушение обмена серосодержащих аминокислот		5. Лабораторная диагностика тирозинемий. 6. Алкаптонурия. Диагностика. 7. Алкаптонурия. Лечение и прогноз. 8. Нарушение цикла мочевины. Клиника. Метаболические нарушения. 9. Нарушение цикла мочевины. Лабораторная диагностика. 10. Нарушение цикла мочевины. Лечение и прогноз.	
Раздел 4.	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов	Устный опрос	Вопросы к опросу:	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.5
Тема 4.1	Нарушение обмена галактозы		1. Общая клиническая наследственных болезней нарушения углеводов.	
Тема 4.2	Нарушение обмена фруктозы		2. Клинико-генетическая характеристика галактоземии. Метаболические нарушения.	
Тема 4.3	Болезни накопления гликогена		3. Принципы диагностики галактоземии. Лабораторная диагностика галактоземии. 4. Наследственная непереносимость фруктозы (фруктоземия). Этиология и патогенез. 5. Клинические проявления наследственной непереносимости фруктозы (фруктоземия). 6. Основные принципы лечения. 7. Клиническая характеристика болезней накопления гликогена. Диагностика. 8. Подходы к массовому скринингу галактоземии.	
Раздел 5.	Наследственные болезни нарушения обмена липидов	Устный опрос	Вопросы к опросу:	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 5.1	Дефицит лизосомной кислой липазы		1. Недостаточность аполипопротеина В. Принципы диагностики.	
Тема 5.2	Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемиа.		2. Недостаточность аполипопротеина В. Лечение. 3. Принципы диагностики гипертриглицеридемии. 4. Лечение гипертриглицеридемии. 5. Принципы диагностики гипотриглицеридемии. 6. Лечение гипотриглицеридемии. 7. Принципы диагностики нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. 8. Семейные гиперхолестеринемии.	

			Диагностика. Лечение. 9. Дефицит лизосомной кислой липазы. Формы болезни. Клиническая картина. 10. Лабораторная диагностика болезни Вольмана. 11. Лечение болезни Вольмана.	
Раздел 6	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Клиническая симптоматика наследственной патологии пуринового и пиримидинового обмена. 2. Диагностика врождённых нарушений метаболизма пуринов и пиримидинов. 3. Что наиболее часто страдает при нарушении пуринового и пиримидинового обмена? 4. Основной биохимический признак нарушения пуринового и пиримидинового обмена? 5. Общие принципы лечения наследственных нарушений обмена пуринов и пиримидинов.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 6.1	Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена пуринов и пиримидинов			
Раздел 7.	Наследственные болезни нарушения обмена металлов	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Болезнь Вильсона-Коновалова. Патогенез. 2. Клиническая симптоматика. Диагностика болезни Вильсона-Коновалова. 3. Методы лечения болезни Вильсона-Коновалова. Показания к трансплантации печени. 4. Болезнь Менкеса. Патогенез. 5. Клинические симптомы болезни Менкеса. 6. Диагностика болезни Менкеса. 7. Лечение болезни Менкеса. Прогноз. 8. Профилактика синдрома Менкеса. Генетическое консультирование. 9. Гемохроматоз. Принципы диагностики. 10. Гемохроматоз. Лечение.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 7.1	Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса. Гемохроматоз			
Раздел 8	Наследственные холестатические болезни обмена веществ	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Наследственные холестатические болезни обмена веществ. Общая	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2

Тема 8.1	Нарушение синтеза первичных желчных кислот. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз.		характеристика группы. Этиология. патогенез. 2. Клиническая картина при нарушении синтеза первичных желчных кислот. Метаболические нарушения. 3. Лабораторная диагностика нарушения синтеза первичных желчных кислот. 4. Лечение заболевания, связанного с нарушением синтеза первичных желчных кислот. 5. Клиническая картина прогрессирующего семейного внутрипеченочного холестаза. 6. Лабораторная диагностика прогрессирующего семейного внутрипеченочного холестаза. 7. Лечение прогрессирующего семейного внутрипеченочного холестаза.	
Раздел 9	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Классификации порфирий. Виды порфирий. 2. Этиология и патогенез порфирии. Генетические факторы. 3. Принципы диагностики острых печеночных порфирий. 4. Лечение острых печеночных порфирий. 5. Принципы диагностики эритропоэтических форм порфирий. 6. Лечение эритропоэтических форм порфирий.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 9.1	Порфирии. Печеночные и эритропоэтические формы			
Раздел 10	Нарушения обмена клеточных органелл	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Принципы диагностики нарушений энергетического обмена в митохондриях. 2. Лечение и прогноз нарушений энергетического обмена в митохондрии. 3. Принципы диагностики маннозидоза. 4. Лабораторная диагностика сфинголипидозов. 5. Диагностика пероксисомных болезней. 6. Лечение синдрома Целлевегера.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 10.1	Нарушение энергетического обмена в митохондриях			
Тема 10.2	Лизосомные болезни			
Тема 10.3	Пероксисомные болезни			
Раздел 11.	Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Что такое медико-генетическое консультирование? 2. Какие вопросы решает медико-генетический консультант?	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.5
Тема 11.1	Медико-генетическое консультирование			
Тема 11.2	Профилактика болезней с			

	наследственным предрасположением		3. Кому показано медико-генетическое консультирование?	
Тема 11.3	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии		4. Какие методы используются в медико-генетическом консультировании? 5. Что такое пренатальная диагностика? 6. Какие современные технологии используются для генетической диагностики (ПЦР, микроматричный анализ ДНК, секвенирование нового поколения)? Основные принципы диспансеризации семей. 7. Программы скрининга, типы и направленность.	

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету

Вопросы к собеседованию

1. Общая характеристика наследственных заболеваний. Этиология и патогенез наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.
2. Типы наследования признаков.
3. Семиотика наследственных болезней обмена веществ.
4. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.
5. Общая характеристика принципов и методов диагностики наследственных болезней.
6. Цитогенетические методы диагностики при наследственных болезнях нарушения обмена веществ.
7. Биохимические методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.
8. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
9. Базы данных генетических вариантов человека и интернет-ресурсы (геномный браузер UCSC, dbSNP, ClinVar, gnomad, HGMD, Varsome, Franklin и др.) для оценки патогенности генетических вариантов, в т.ч. у онкологических пациентов.
10. Молекулярно-генетические методы в профилактике наследственных болезней (НИПТ, пренатальная и преимплантационная диагностика).
11. Понятие о генетическом риске и методы его оценки.
12. Основные направления и подходы к разработке методов терапии наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение (общие характеристики).
13. Гиперфенилаланинемии. Общая клинико-генетическая характеристика. Клиническая картина и метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение. Диспансерное наблюдение.
14. Тирозинемии. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.

15. Алкаптонурия. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика, лечение и прогноз
16. Нарушение цикла мочевины. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Наследственные болезни клеточных органелл: общая характеристика в сравнительном аспекте.
17. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. Недостаточность цистатионинбета-синтетазы, сульфитоксидазы, нарушение трансметилирования. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение
18. Галактоземия. Этиология. Патогенез. Клинические формы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
19. Нарушение обмена фруктозы. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.
20. Гликогенозы. Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
21. Дефицит лизосомной кислой липазы. Формы болезни (болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина). Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.
22. Семейная гиперхолестерolemия. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.
23. Общая клиническая характеристика группы заболеваний с нарушением обмена пуринов и пиримидинов. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.
24. Гемохроматоз. Этиология. Патогенез, классификация. Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
25. Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация). Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Осложнения. Лечение.
26. Нарушение синтеза первичных желчных кислот. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз. Клиническая картина. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз.
27. Порфирии. Печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот. Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Осложнения. Лечение.
28. Лизосомные болезни. Общая характеристика. Этиология. Патогенез. Клинические формы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
29. Болезнь Гоше. Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
30. Болезнь Нимана-Пика, тип В и С. Клинические симптомы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.
31. Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Диагностика. Лечение.
32. Синдром Целвегера. Этиология. Патогенез. Клинические формы. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Современная терапия. Прогноз.

33. Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных на ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию и адреногенитальный синдром.

34. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования.

35. Принципы диспансеризации семей. Формирование групп риска для диспансерного учета.

36. Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению.

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) осуществляется в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю)

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю) осуществляется в ходе контактной работы с преподавателем в рамках аудиторных занятий.

Текущий контроль успеваемости в виде устного или письменного опроса

Устный и письменный опрос – наиболее распространенный метод контроля знаний обучающихся.

Устный опрос может проводиться в начале учебного занятия, в таком случае он служит не только целям контроля, но и готовит обучающихся к усвоению нового материала, позволяет увязать изученный материал с тем, с которым они будут знакомиться на этом же или последующих учебных занятиях.

Опрос может быть фронтальный, индивидуальный и комбинированный. Фронтальный опрос проводится в форме беседы преподавателя с группой, с целью вовлечения в активную умственную работу всех обучающихся группы.

Вопросы должны иметь преимущественно поисковый характер, чтобы побуждать обучающихся к самостоятельной мыслительной деятельности.

Индивидуальный опрос предполагает обстоятельные, связные ответы обучающихся на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу и служит важным учебным средством развития речи, памяти, критического и системного мышления обучающихся.

Заключительная часть устного опроса – подробный анализ ответов обучающихся.

Устный опрос как метод контроля знаний, умений и навыков требует больших затрат времени, кроме того, по одному и тому же вопросу нельзя проверить всех обучающихся. Поэтому в целях рационального использования учебного времени может быть проведен комбинированный, уплотненный опрос, сочетая устный опрос с письменным.

Письменный опрос проводится по тематике прошедших занятий. В ходе выполнения заданий обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, владений, сформированности компетенции дать развернутые ответы на поставленные в

задании открытые вопросы и (или) ответить на вопросы закрытого типа в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала.

Вопросы для устного и письменного опроса сопровождаются тщательным всесторонним продумыванием содержания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, поиском путей активизации деятельности всех обучающихся группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

Результаты работы обучающихся фиксируются в ходе проведения учебных занятий (активность, полнота ответов, способность поддерживать дискуссию, профессиональный язык и др.).

Текущий контроль успеваемости в виде реферата

Подготовка реферата имеет своей целью показать, что обучающийся имеет необходимую теоретическую и практическую подготовку, умеет аналитически работать с научной литературой, систематизировать материалы и делать обоснованные выводы.

При выборе темы реферата необходимо исходить, прежде всего, из собственных научных интересов.

Реферат должен носить характер творческой самостоятельной работы.

Изложение материала не должно ограничиваться лишь описательным подходом к раскрытию выбранной темы, но также должно отражать авторскую аналитическую оценку состояния проблемы и собственную точку зрения на возможные варианты ее решения.

Обучающийся, имеющий научные публикации может использовать их данные при анализе проблемы.

Реферат включает следующие разделы:

–введение (обоснование выбора темы, ее актуальность, цели и задачи исследования);

–содержание (состоит из 2-3 параграфов, в которых раскрывается суть проблемы, оценка описанных в литературе основных подходов к ее решению, изложение собственного взгляда на проблему и пути ее решения и т.д.);

–заключение (краткая формулировка основных выводов);

–список литературы, использованной в ходе работы над выбранной темой.

Требования к списку литературы:

Список литературы составляется в соответствии с правилами библиографического описания (источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности - по первым буквам фамилий авторов или по названиям сборников; необходимо указать место издания, название издательства, год издания). При выполнении работы нужно обязательно использовать книги, статьи, сборники, материалы официальных сайтов Интернет и др. Ссылки на использованные источники, в том числе электронные – обязательны.

Объем работы 15-20 страниц (формат А4) печатного текста (шрифт № 14 Times New Roman, через 1,5 интервала, поля: верхнее и нижнее - 2 см, левое - 2,5 см, правое - 1,5 см).

Текст может быть иллюстрирован таблицами, графиками, диаграммами, причем наиболее ценными из них являются те, что самостоятельно составлены автором.

Текущий контроль успеваемости в виде подготовки презентации

Электронная презентация – электронный документ, представляющий собой набор слайдов, предназначенных для демонстрации проделанной работы. Целью презентации является визуальное представление замысла автора, максимально удобное для восприятия.

Электронная презентация должна показать то, что трудно объяснить на словах.

Примерная схема презентации

1. Титульный слайд (соответствует титульному листу работы);
2. Цели и задачи работы;
3. Общая часть;
4. Защищаемые положения (для магистерских диссертаций);
5. Основная часть;
6. Выводы;
7. Благодарности (выражается благодарность аудитории за внимание).

Требования к оформлению слайдов

Титульный слайд

Презентация начинается со слайда, содержащего название работы (доклада) и имя автора. Эти элементы обычно выделяются более крупным шрифтом, чем основной текст презентации. В качестве фона первого слайда можно использовать рисунок или фотографию, имеющую непосредственное отношение к теме презентации, однако текст поверх такого изображения должен читаться очень легко. Подобное правило соблюдается и для фона остальных слайдов. Тем не менее, монотонный фон или фон в виде мягкого градиента смотрятся на первом слайде тоже вполне эффектно.

Общие требования

Средний расчет времени, необходимого на презентацию ведется исходя из количества слайдов. Обычно на один слайд необходимо не более двух минут.

Необходимо использовать максимальное пространство экрана (слайда) – например, растянув рисунки.

Дизайн должен быть простым и лаконичным.

Каждый слайд должен иметь заголовок.

Оформление слайда не должно отвлекать внимание от его содержательной части.

Завершать презентацию следует кратким резюме, содержащим ее основные положения, важные данные, прозвучавшие в докладе, и т.д.

Оформление заголовков

Назначение заголовка – однозначное информирование аудитории о содержании слайда. В заголовке нужно указать основную мысль слайда.

Все заголовки должны быть выполнены в едином стиле (цвет, шрифт, размер, начертание).

Текст заголовков должен быть размером 24 – 36 пунктов.

Точку в конце заголовков не ставить.

Содержание и расположение информационных блоков на слайде

Информационных блоков не должно быть слишком много (3-6).

Рекомендуемый размер одного информационного блока – не более 1/2 размера слайда.

Желательно присутствие на странице блоков с разнотипной информацией (текст, графики, диаграммы, таблицы, рисунки), дополняющей друг друга.

Ключевые слова в информационном блоке необходимо выделить.

Информационные блоки лучше располагать горизонтально, связанные по смыслу блоки – слева направо.

Наиболее важную информацию следует поместить в центр слайда.

Логика предъявления информации на слайдах в презентации должна соответствовать логике ее изложения.

Выбор шрифтов

Для оформления презентации следует использовать стандартные, широко распространенные шрифты, такие как Arial, Tahoma, Verdana, Times New Roman, Calibri и др.

Размер шрифта для информационного текста — 18-22 пункта. Шрифт менее 16 пунктов плохо читается при проекции на экран, но и чрезмерно крупный размер шрифта затрудняет процесс беглого чтения. При создании слайда необходимо помнить о том, что резкость изображения на большом экране обычно ниже, чем на мониторе. Прописные буквы воспринимаются тяжелее, чем строчные. Жирный шрифт, курсив и прописные буквы используйте только для выделения.

Цветовая гамма и фон

Слайды могут иметь монотонный фон или фон-градиент.

Для фона желательно использовать цвета пастельных тонов.

Цветовая гамма текста должна состоять не более чем из двух-трех цветов.

Назначив каждому из текстовых элементов свой цвет (например, заголовки - зеленый, текст – черный и т.д.), необходимо следовать такой схеме на всех слайдах.

Необходимо учитывать сочетаемость по цвету фона и текста. Белый текст на черном фоне читается плохо.

Стиль изложения

Следует использовать минимум текста. Текст не является визуальным средством.

Не стоит стараться разместить на одном слайде как можно больше текста. Чем больше текста на одном слайде вы предложите аудитории, тем с меньшей вероятностью она его прочтает.

Рекомендуется помещать на слайд только один тезис. Распространенная ошибка – представление на слайде более чем одной мысли.

Старайтесь не использовать текст на слайде как часть вашей речи, лучше поместить туда важные тезисы, акцентируя на них внимание в процессе своей речи. Не переписывайте в презентацию свой доклад. Демонстрация презентации на экране – вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Следует сокращать предложения. Чем меньше фраза, тем она быстрее усваивается.

Текст на слайдах лучше форматировать по ширине.

Если возможно, лучше использовать структурные слайды вместо текстовых. В структурном слайде к каждому пункту добавляется значок, блок-схема, рисунок – любой графический элемент, позволяющий лучше запомнить текст.

Следует избегать эффектов анимации текста и графики, за исключением самых простых, например, медленного исчезновения или возникновения полосами, но и они должны применяться в меру. В случае использования анимации целесообразно выводить информацию на слайд постепенно. Слова и картинки должны появляться параллельно «озвучке».

Оформление графической информации, таблиц и формул

Рисунки, фотографии, диаграммы, таблицы, формулы призваны дополнить текстовую информацию или передать ее в более наглядном виде.

Желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления.

Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда.

Иллюстрации и таблицы должны иметь заголовок.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

Иллюстрации, таблицы, формулы, позаимствованные из работ, не принадлежащих автору, должны иметь ссылки.

Используя формулы желательно не отображать всю цепочку решения, а оставить общую форму записи и результат. На слайд выносятся только самые главные формулы, величины, значения.

После создания и оформления презентации необходимо отрепетировать ее показ и свое выступление. Проверить, как будет выглядеть презентация в целом (на экране компьютера или проекционном экране) и сколько времени потребуется на её показ.

Текущий контроль успеваемости в виде тестовых заданий

Оценка теоретических и практических знаний может быть осуществлена с помощью тестовых заданий. Тестовые задания могут быть представлены в виде:

Тестов закрытого типа – задания с выбором правильного ответа.

Задания закрытого типа могут быть представлены в двух вариантах:

- задания, которые имеют один правильный и остальные неправильные ответы (задания с выбором одного правильного ответа);
- задания с выбором нескольких правильных ответов.

Тестов открытого типа – задания без готового ответа.

Задания открытого типа могут быть представлены в трех вариантах:

- задания в открытой форме, когда испытуемому во время тестирования ответ необходимо вписать самому, в отведенном для этого месте;
- задания, где элементам одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества (задания на установление соответствия);

– задания на установление правильной последовательности вычислений, действий, операций, терминов в определениях понятий (задания на установление правильной последовательности).

Текущий контроль успеваемости в виде ситуационных задач

Анализ конкретных ситуаций – один из наиболее эффективных и распространенных методов организации активной познавательной деятельности обучающихся. Метод анализа конкретных ситуаций развивает способность к анализу реальных ситуаций, требующих не всегда стандартных решений. Сталкиваясь с конкретной ситуацией, обучающиеся должны определить: есть ли в ней проблема, в чем она состоит, определить свое отношение к ситуации.

На учебных занятиях, как правило, применяются следующие виды ситуаций:

– Ситуация-проблема – представляет определенное сочетание факторов из реальной профессиональной сферы деятельности. Обучающиеся пытаются найти решение или пройти к выводу о его невозможности.

– Ситуация-оценка – описывает положение, вывод из которого в определенном смысле уже найден. Обучающиеся проводят критический анализ ранее принятых решений, дают мотивированное заключение.

– Ситуация-иллюстрация – поясняет какую-либо сложную процедуру или ситуацию. Ситуация-иллюстрация в меньшей степени стимулирует самостоятельность в рассуждениях, так как это примеры, поясняющие излагаемую суть представленной ситуации. Хотя и по поводу их может быть сформулирован вопрос или согласие, но тогда ситуация-иллюстрация уже переходит в ситуацию-оценку.

– Ситуация-упражнение – предусматривает применение уже принятых ранее положений и предполагает очевидные и бесспорные решения поставленных проблем. Такие ситуации способствуют развитию навыков в обработке или обнаружении данных, относящихся к исследуемой проблеме. Они носят в основном тренировочный характер, в процессе их решения обучающиеся приобрести опыт.

Контроль знаний через анализ конкретных ситуационных задач в сфере профессионально деятельности выстраивается в двух направлениях:

1. Ролевое разыгрывание конкретной ситуации. В таком случае учебное занятие по ее анализу переходит в ролевую игру, так как обучающие заранее изучили ситуацию.

2. Коллективное обсуждение вариантов решения одной и той же ситуации, что существенно углубляет опыт обучающихся, каждый из них имеет возможность ознакомиться с вариантами решения, послушать и взвесить множество их оценок, дополнений, изменений и прийти к собственному решению ситуации.

Метод анализа конкретных ситуаций стимулирует обучающихся к поиску информации в различных источниках, активизирует познавательный интерес, усиливает стремление к приобретению теоретических знаний для получения ответов на поставленные вопросы.

Принципы разработки ситуационных задач

– ситуационная задача носит ярко выраженный практико-ориентированный характер;

– для ситуационной задачи берутся темы, которые привлекают внимание обучающихся;

–ситуационная задача отражает специфику профессиональной сферы деятельности, который вызовет профессиональный интерес;

–ситуационная задача актуальна и представлена в виде реальной ситуации;

–проблема, которая лежит в основе ситуационной задачи понятна обучающему;

–решение ситуационных задач направлено на выявление уровня знания материала и возможности оптимально применить их в процессе решения задачи.

Решение ситуационных задач может быть представлено в следующих вариантах

–решение задач может быть принято устно или письменно, способы задания и решения ситуационных задач могут быть различными;

–предлагается конкретная ситуация, дается несколько вариантов ответов, обучающийся должен выбрать только один – правильный;

–предлагается конкретная ситуация, дается список различных действий, и обучающийся должен выбрать правильные и неправильные ответы из этого списка;

–предлагаются 3-4 варианта правильных действий в конкретной ситуации, обучающийся должен выстроить эти действия по порядку очередности и важности;

–предлагается условие задачи без примеров ответов правильных действий, обучающийся сам ищет выход из сложившейся ситуации.

Применение на учебных занятиях ситуационных задач способствует развитию у обучающихся аналитических способностей, умения находить и эффективно использовать необходимую информации, вырабатывать самостоятельность и инициативность в решениях. Что в свою очередь, обогащает субъектный опыт обучающихся в сфере профессиональной деятельности, способствует формированию компетенций, способности к творческой самостоятельности, повышению познавательной и учебной мотивации.

Оценки текущего контроля успеваемости фиксируются в ведомости текущего контроля успеваемости.

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

Промежуточная аттестация в форме зачета осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в рамках аудиторных занятий, как правило, на последнем практическом (семинарском) занятии.

Промежуточная аттестация в форме экзамена или зачета с оценкой осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в период экзаменационной (зачетно-экзаменационной) сессии, установленной календарным учебным графиком.