

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)
«ГЕНЕТИКА»**

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 299, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ).

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1.	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	заведующий кафедрой общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
2.	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
3.	Марнат Екатерина Геннадьевна	-	старший преподаватель кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
4.	Панченко Елизавета Григорьевна	-	ассистент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики

Протокол от «5» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой

_____/В.Ю. Воинова/

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля).....	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	24
3. Содержание дисциплины (модуля).....	24
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	39
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	41
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	43
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	43
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	46
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	46
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	48
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю).....	50

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

Цель изучения дисциплины (модуля)

Приобретение знаний об этиологии и патогенезе наследственной и врождённой патологии человека, методах диагностики и профилактики наследственной и врождённой патологии человека, тактике диспансерного наблюдения, проведения медицинской экспертизы и медицинской реабилитации пациентов с наследственными и врождёнными заболеваниями, правилах оформления медицинской документации, должностных обязанностях медицинских сотрудников, а также умений и навыков использования полученных знаний для самостоятельной профессиональной деятельности врача-генетика в медицинской и организационно-управленческой сферах.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Приобретение знаний об организации и порядках оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, о правилах оформления медицинской документации, об организации работы медицинских работников в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и формирование умений и навыков организации работы медико-генетического кабинета/консультации.

2. Приобретение знаний об основах генетики человека: структуре генома, закономерностях и механизмах сохранения и наследования, типах и классификациях изменений генома; типах наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний, методологии генеалогического анализа, принципах расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования, основах эмбриологии и тератологии, генетической терминологии, в т.ч. для описания микроаномалий и врожденных пороков развития человека, и формирование умений и навыков в определении типов наследования, оценке генетического риска, описанию фенотипа.

3. Приобретение знаний об этиологии и патогенезе, молекулярных основах, патоморфологии, клинической картине, классификациях, диагностике и дифференциальной диагностике, особенностях течения и исходов, принципах лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их течения с учетом возрастных особенностей, и формирование умений и навыков клинической диагностики и дифференциальной диагностики наследственных болезней и мультифакторных состояний.

4. Приобретение знаний о методике постановки диагноза врождённого/наследственного заболевания: сбор жалоб и анамнеза у пациента (его законного представителя), осмотра и физикального обследования, а также умений и навыков анализа и интерпретации полученной информации, формулирования предварительного диагноза, в т.ч. с использованием профессиональных интернет-ресурсов.

5. Приобретение знаний о методах диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследования, их возможностях и ограничениях, медицинских показаниях по их назначению, а также по

интерпретации полученных результатов, в т.ч. с использованием профессиональных интернет-ресурсов, и формирование умений и навыков составления плана обследования и интерпретации полученных результатов.

6. Приобретение знаний о методах профилактики (в т.ч. медико-генетическое консультирование и программы скрининга) наследственной и врожденной патологии в различных группах пациентов, формах и методах санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний и формирование умений и навыков по разъяснению необходимости, составлению плана и проведению профилактических мероприятий.

7. Приобретение знаний о принципах и методах лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в т.ч. о медицинских показаниях и противопоказаниях к патогенетическому лечению, знаний о механизмах действия лекарственных препаратов, в т.ч. орфанных; возможных осложнениях при их применении, и формирование умений и навыков составления плана лечения, назначения и проведения патогенетической терапии, в т.ч. диетотерапии.

8. Приобретение знаний об особенностях диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, о медицинских показаниях для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам, на медико-социальную экспертизу, медицинских показаниях для проведения реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной профилактики болезни и абилитации инвалидов, и формирование умений и навыков по оформлению документации для проведения МСЭ и составления плана реабилитации/абилитации пациентов с наследственной патологией.

9. Приобретение знаний об особенностях анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, правилах ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития и формирование умений и навыков эпидемиологического анализа наследственной патологии в различных популяциях и оценке результатов мониторинга.

Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Формирование универсальных, общепрофессиональных 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 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	Знать	–	Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных

профессиональном контексте		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
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания		
ОПК-4.1 Проводит сбор жалоб и анамнеза, генеалогический анализ, физикальный осмотр	Знать	– Принципы организации медико-генетической помощи населению; – Законы Российской Федерации и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения, оказывающих помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Анатомо-физиологические особенности органов и систем в возрастном аспекте; – Методику сбора анамнеза и жалоб у пациентов; – Методику физикального обследования; – Основы генетики человека, терминологию; – Этиологию и патогенез врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализировать полученную информацию; – Проводить физикальное обследование с учетом возраста, выявлять отклонения и оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов; – Оценивать и интерпретировать полученную информацию
	Владеть	– Навыками сбора жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализа полученной информации; – Навыками проведения физикального осмотра, проведения генеалогического анализа; – Навыками интерпретации полученной информации
ОПК-4.2 Составляет план обследования и направляет пациентов на лабораторные и инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам, в стационар	Знать	– Методы лабораторных и инструментальных исследований; – Возможности и значение лабораторных и инструментальных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям
	Уметь	– Определять показания, обосновывать и планировать объем

		лабораторных и инструментальных исследований; – Определять показания и обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам
	Владеть	– Навыками составления плана лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками определения показаний для назначения лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками интерпретации лабораторных и инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза; – Навыками направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам; – Навыками направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний
ОПК-4.3 Осуществляет интерпретацию результатов обследований, в том числе генетических исследований и устанавливает диагноз с учетом действующей МКБ	Знать	– Возможности и значение лабораторных и инструментальных методов исследования
	Уметь	– Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза, в т.ч. с использованием информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов; – Устанавливать диагноз с учетом действующей МКБ, уточнять диагноз или опровергать
	Владеть	– Навыками анализа и интерпретации лабораторных и инструментальных обследований; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками установления диагноза с учетом действующей МКБ, уточнения диагноза или опровержения
ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
ОПК-5.1 Назначает патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Алгоритмы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, медицинские показания и противопоказания, возможные осложнения; – Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением; – Принципы назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга)
	Уметь	– Разрабатывать план лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния

		и осложнений;
	Владеть	– Навыками разработки плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Навыками назначения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– 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; – Взаимодействия лекарственных препаратов, применяемых при оказании помощи пациентам; – Принципы контроля эффективности проводимой патогенетической терапии; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций
	Уметь	– Оценивать эффективность проводимого патогенетического лечения; – Осуществлять профилактику осложнений, возникших при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками оценки динамики клинической симптоматики и данных лабораторно-инструментальных обследований пациентов с учетом проводимой терапии; – Методами оценки эффективности и безопасности проводимого лечения у пациентов; – Навыками анализа комплекса клинико-инструментальных данных для принятия решений по изменению тактики лечения
ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге		
ОПК-6.1 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	Знать	– Основные принципы и методологию генеалогического анализа, определения типа наследования нормальных и патологических признаков, оценки вероятности наследования признаков с учетом типа наследования; – Этические и деонтологические аспекты медико-генетического консультирования
	Уметь	– Составлять и анализировать родословную на основе данных семейного анамнеза, в т.ч. данных о проведенных обследованиях пациента и (или) членов его семьи, определять тип наследования; – Рассчитывать вероятность возникновения повторного случая врожденного и (или) наследственного заболевания в семье и давать прогностическую оценку; – Составлять план мероприятий, направленных на предотвращение возникновения случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Оказывать психологическую поддержку пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий;

		– Соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	– Навыками составления и анализа родословной, установления типа наследования патологии на основе информации, полученной от консультируемого; – Навыками оценки генетического риска; – Навыками составления плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях в различных ситуациях в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Навыками консультирования пациента и (или) членов его семьи, и иным категориям консультирующихся, по вопросам возникновения врожденных и (или) наследственных заболеваний, генетическом риске для потомства, по методам диагностики, лечения и профилактики врожденной и (или) наследственной патологии; – Навыками оказания консультативной помощи и эмоциональной поддержки пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий
ОПК-6.2 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных в результате проведения различных программ скрининга
	Уметь	– Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска по возникновению наследственной патологии у потомства; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	– Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, по возникновению наследственной патологии у потомства; – Навыками определения медицинских показаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		
ОПК-7.1 Составляет план мероприятий и направляет к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Составляющие Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ); – Нормативно правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий медицинской реабилитации; – Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Составлять план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать необходимость направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать состояние пациентов и определять показания и противопоказания к проведению реабилитации
	Владеть	– Навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными

		заболеваниями; – Навыками оценки необходимости направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками определения показаний к проведению мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения
ОПК-7.2 Проводит и контролирует эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Механизм воздействия мероприятий медицинской реабилитации, осложнения при проведении мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Контролировать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Владеть	– Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу		
ОПК-8.1 Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Нормативные правовые акты Российской Федерации, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, выдачу листов временной нетрудоспособности; – Признаки временной нетрудоспособности пациента, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи; – Признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листов нетрудоспособности
ОПК-8.2 Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы	Знать	– Медицинские показания для направления пациентов для прохождения медико-социальной экспертизы
	Уметь	– Проводить осмотр пациентов, выявлять признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	Владеть	– Навыками осмотра пациентов, выявления признаков стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определения медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
ОПК-8.3 Готовит необходимую медицинскую	Знать	– Порядок оформления медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Уметь	– Оформлять необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками подготовки и оформления необходимой медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для оформления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний		
ОПК-9.1 Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в т.ч. диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Основные принципы, уровни и методы профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы и группы диспансерного наблюдения; – Методы оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Назначать, контролировать и оценивать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Составлять план диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками назначения и оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний – Навыками диспансерного наблюдения за пациентами с врожденной и (или) наследственной патологией
ОПК-9.2 Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Знать	– Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению; – Методы контроля качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы разработки и организации программ скрининга с целью выявления пациентов с высоким риском развития врожденных и (или) наследственных заболеваний – Методы лабораторных и инструментальных исследований и показания к их использованию при обследовании пациентов из групп риска, выявленных при различных программах скрининга
	Уметь	– Разрабатывать программы скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Определять медицинские показания к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
	Владеть	– Навыками разработки и проведения программ скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Навыками определения показаний к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
ОПК-9.3 Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Принципы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Основу профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Организовывать и осуществлять санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Консультировать врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	– Навыками организации и проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи,

		медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками консультирования врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ОПК-10.2 Ведет медицинскую документацию	Знать	– Алгоритм ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;
	Уметь	– Оформлять медицинскую документацию, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации
ОПК-10.3 Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Принципы организации деятельности медицинского персонала
	Уметь	– Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала
	Владеть	– Навыками организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"		
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	– Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; – Молекулярные основы наследственности; – Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению; – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей;

		– Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии; – МКБ
	Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях

		установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения; – Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	– Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проведением физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра; – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Направлением пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Оказанием консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Установлением диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с

	врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких); – Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациента с заболеванием и (или) состоянием пищеварительной системы с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

		– Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи,

		клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оценки эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками профилактики или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии; – Основы клинической психологии

	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="549 152 671 1464">Уметь</td><td data-bbox="671 152 1481 1464"> – Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования </td></tr> <tr> <td data-bbox="549 1464 671 2067">Владеть</td><td data-bbox="671 1464 1481 2067"> – Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах </td></tr> </table>	Уметь	– Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования	Владеть	– Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах
Уметь	– Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования				
Владеть	– Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах				

		информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику; – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.4 Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Порядок выдачи листов нетрудоспособности; – Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу; – Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы; – Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации и листа нетрудоспособности; – Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листов нетрудоспособности; – Навыками подготовки необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу;
ПК-1.5 Проводит и контролирует эффективность реабилитаций пациентов с врожденными и (или)	Знать	– Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по

наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; – Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Международную классификацию функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ)
	Уметь	– Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Владеть	– Навыками составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для

		назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

		– Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	– Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками организации и проведения скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ПК-2.1 Проводит анализ медико-статистической информации, составляет план работы и отчеты в профессиональной деятельности врача	Знать	– Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Основные принципы получения и анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Правила работы в информационных системах, содержащих медико-статистическую информацию по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	Уметь	– Составлять план работы и отчет о работе – Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Использовать информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК для получения медико-статистических показателей
	Владеть	– Навыками составления плана работы и отчета о своей работе – Навыками сбора и анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности,

		смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Навыками анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	– Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа – Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
	Уметь	– Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну; – Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа – Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
ПК-2.3 Организует и контролирует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля; – Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности; – Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка;
	Уметь	– Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Соблюдать правила внутреннего трудового распорядка, требования пожарной безопасности, охраны труда; – Проводить работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Владеть	– Навыками контроля выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Навыками проведения работ по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в пределах должностных обязанностей
ПК-2.4 Ведет регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития	Знать	– Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК; – Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Уметь	– Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет", в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Использовать в работе персональные данные пациентов и

		сведения, составляющие врачебную тайну.
	Владеть	– Навыками ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

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.):		468	344	124	-	-
Лекционное занятие (Л)		44	28	16	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)		424	316	108	-	-
Консультации (К)		-	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)		532	372	160	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)		Зачет с оценкой - 8	ЗО - 4	ЗО - 4	-	-
Общий объем	в часах	1008	720	288	-	-
	в зачетных единицах	28	20	8	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.

1.1 Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике.

Характеристика состояния здоровья населения страны и задачи здравоохранения. Нормативные документы в области медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Социальные аспекты медицинской генетики. Критика представлений о фатальности, неизлечимости наследственных болезней. Генетика человека и научно-технический прогресс.

1.2 Медицинская статистика и проблемы демографии.

Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации.

1.3. Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям.

Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Историческая справка. Место в системе здравоохранения. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Оснащение. Организация труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни. Генетические регистры. Экономическая эффективность медико-

генетической службы. Нормативно правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий медицинской реабилитации. Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

1.4. Этика и деонтология в медицинской генетике.

Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Ответственность врача-генетика за дачу совета, обусловленного вероятностным прогнозом. Принцип конфиденциальности в работе врача-генетика. Этические вопросы при рекомендации и проведении пренатальной диагностики. Искусственное оплодотворение при высоком генетическом риске как вид медицинской помощи. Этические вопросы при проведении массового скрининга новорожденных.

1.5. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией.

Определение понятия, цели и задачи экспертизы трудоспособности. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Показания и порядок направления на МСЭ. Правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией.

Раздел 2. Общая и медицинская генетика.

2.1 История развития и становления генетики как науки.

История развития генетических идей. История развития медицинской генетики в России. Направление исследований в современной генетике человека.

2.2. Молекулярные основы наследственности.

2.2.1. Роль нуклеиновых кислот в хранении, передаче и реализации генетической информации. Структура генома человека: уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.

2.2.2. Структура гена: Интроны и экзоны, промотор, cap-site; Сигнальные и регуляторные последовательности, CpG-островки.

2.2.3. Транскрипция: факторы транскрипции; ферментный аппарат транскрипции; созревание первичного транскрипта; Регуляция транскрипции; Сплайсинг; Сигналы сплайсинга; Альтернативный сплайсинг; Тканевая специфичность.

2.2.4. Аппарат трансляции: Рибонуклеиновые кислоты (РНК): типы, структурная организация и функции. Регуляция трансляции; Факторы трансляции. Механизм сборки полипептидной цепи. Посттрансляционная модификация.

2.2.5. Митохондриальный геном: Генетическая организация генома митохондрий. Двойное кодирование белков митохондрий. Гетероплазмия.

2.2.6. Рекомбинация: Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации. Молекулярные механизмы генетической рекомбинации (основные модели и современные представления). Взаимодействие вируса с клеткой. Мобильные генетические элементы.

2.2.7. Генная инженерия: Конструирование векторных молекул и использование их в генной инженерии. Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике; Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии.

2.3. Цитологические основы наследственности.

2.3.1. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности: Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Связь между поведением хромосом и распределением признаков – основа хромосомной теории наследственности. Митоз, его фазы, биологический смысл; Мейоз, его фазы, биологический смысл. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе; Цитологические и молекулярные основы кроссинговера; Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин.

2.3.2. Структурно-функциональная организация хромосом: Морфологические особенности метафазных и прометафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина. Понятие нуклеосомной организации хроматиновой нити; Понятие о продольной структурно-функциональной дифференцированности хромосом; Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий.

2.3.3. Современные представления о нормальном кариотипе человека: Понятие об аутосомах и половых хромосомах; Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы, биологический смысл и клинические аспекты; Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу; Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания).

2.3.3.1. Нормальный полиморфизм хромосом у человека: Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Особая роль вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16, дистальной части X-хромосомы, спутничных путей, спутников, коротких плеч акроцентрических хромосом. Понятие о возможной адаптивной ценности отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Понятие о возможной связи отдельных вариантов хромосомного полиморфизма с патологическими состояниями. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.

2.3.4. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии:

Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа: Митотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза; Понятие о хромосомном мозаицизме; Понятие о полиплоидии и анеуплоидии; Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза; Нерасхождения простые и последовательные, первичные и вторичные; Понятие об однородительской дисомии, механизмы ее возникновения;

Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа: Делеции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки; Инверсии – механизмы их возникновения; Транслокации – реципрокные, нереципрокные, тандемные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы; Изохромосомы – механизмы их возникновения; Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа.

2.4. Гены и признаки.

2.4.1. Законы передачи наследственных признаков: Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Условия выполнения законов Менделя. Примеры менделирующих (доминантных и рецессивных) и неменделирующих признаков у человека. Кодоминантность. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Генетические карты.

Картирование генов, методы; Хромосомное определение пола, признаки, сцепленные с полом.

2.4.2. Взаимодействие неаллельных генов: Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены – модификаторы.

2.4.3. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.

2.5. Изменчивость.

2.5.1. Ненаследственная форма изменчивости: Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез: Терминационный тератогенный период, Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы (физические, химические, биологические).

2.5.2. Мутационная изменчивость:

Характеристика и классификация мутаций. Отличие мутаций от модификаций.

Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Замены пар оснований, типы нуклеотидных замен. Внутригенные делеции, делеции со сдвигом рамки считывания, инсерции, инверсии, дупликации. Динамические мутации и премутации. Заболевания, обусловленные экспансией нестабильных нуклеотидных повторов.

Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы возникновения, фенотипические проявления, эволюционное значение.

Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления.

2.5.3. Мутагенез:

Спонтанный мутагенез: Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, Х-сцепленных).

Индукцированный мутагенез: Классификация мутагенов. Антимутагены (классификация).

Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей: механизм повреждающего действия, типы мутаций. Заболевания, связанные с повышенной чувствительностью к ультрафиолетовому облучению. Влияние ультрафиолетового облучения на иммунную систему человека

Радиационный мутагенез: Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека.

Химический мутагенез: Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном человека (лекарственных веществ, пищевых добавок, применяемых в производственных условиях и в быту).

Биологические факторы мутагенеза: Вирусы. Токсины. Вакцины.

Программы и методы тестирования факторов среды на мутагенность. Оценка генетических последствий: Программы массового скрининга химических соединений. Полная программа тестирования. Правила экстраполяции на человека результатов, полученных на биологических объектах. Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях.

2.5.4. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни, связанные с ними.

2.6. Генетика индивидуального развития. Общая схема генетического контроля роста и развития. Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции. Примеры. Ошибки морфогенеза генетической природы.

2.7. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).

2.7.1. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.

2.7.2. Синдромологический анализ: описание и оценка фенотипа, аномалии развития

2.7.3. Клинико-генеалогический анализ: методология составления родословной, типы наследования.

2.7.4. Методы популяционной генетики: Популяции человека (определение основных понятий); Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, нарушающие генетическое равновесие (инбридинг, миграция, дрейф генов, мутации, отбор). Сегрегационный анализ (Способы регистрации семей, методы коррекции выборки и проверки генетических гипотез).

2.7.5. Биохимические методы исследования: Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Методы очистки и идентификации белков, применяемы для диагностики НБО различной этиологии.

Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.

2.7.6. Цитогенетические методы исследования: полового хроматина (интерфазного Х-хроматина и Y-хроматина), хромосомного набора (рутинный, методы дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы), исследования прометафазных хромосом; молекулярно-цитогенетические методы.

2.7.7. Молекулярно-генетические методы: ПЦР-анализ, ПДРФ-анализ, ферменты рестрикции; ПДЛФ-анализ. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Методы картирования генома человека. Методы секвенирования.

Раздел 3. Клиническая генетика.

3.1 Наследственность и патология. Характеристика наследственных болезней.

3.1.1. Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о больших и малых аномалиях развития (БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного заболевания.

3.1.2. Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики.

3.1.3. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением. Симптоматические методы лечения; Патогенетическое лечение:

коррекция обмена. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения. Принципы реабилитации пациентов с наследственными болезнями и болезнями с наследственным предрасположением. Медико-социальная реабилитация.

3.2 Врождённые аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.

3.3 Хромосомные болезни.

3.3.1. Общая характеристика: Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов. Основные показания для проведения хромосомного анализа.

3.3.2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом: синдром X-моносомии (Шерешевского-Тернера), синдром трисомии и полисомии по X-хромосоме, синдром Клайнфельтера, синдромы дисгенезии гонад (структурные аномалии X- и Y-хромосом, их фенотипические проявления, истинный гермафродитизм, смешанная форма дисгенезии гонад). Принципы медико-генетического консультирования при патологии в системе половых хромосом.

3.3.3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом: синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), синдромы трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий.

3.3.4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом:

Микроделеционные синдромы (частичных моносомий): синдром del(4p) (синдром Вольфа-Хиршхорна), синдром del(5p) (синдром «кошачьего крика»), синдром del(13p) (синдром Орбели), синдром del(18p и 18q), синдром del(9p) (синдром Альфи), синдром del(21q), синдром del(22q) (синдром Ди Джорджи и др.) и др.

Микродупликационные синдромы (частичных трисомий): синдром dup(9q), (синдром Реторе).

Методы диагностики для выявления отдельных нозологических форм заболеваний: синдром Миллера-Диккера, синдром Ди Джорджи, синдром Де Ланге, синдром «кошачьего глаза», Синдром Беквитта-Видемана и др.

Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями.

3.3.5. Геномный импринтинг. Болезни, обусловленные нарушением геномного импринтинга. Синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. Методы диагностики нарушений геномного импринтинга.

3.3.6. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом: анемия Фанкони, синдром Блума, атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Бар), пигментная ксеродерма. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний. Повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.

3.4 Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, профилактика и лечение).

3.4.1. Наследственные болезни обмена (НБО):

Общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространённость). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Уровни диагностики НБО (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений). Принципы лечения НБО (обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов, рестриктивная диета, введение продуктов нарушенного синтеза, заместительная ферментотерапия, мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока, клеточная и органная трансплантация, коррекция неблагоприятных средовых факторов, генотерапия).

3.4.1.1. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

Гиперфенилаланинемии: общая клинико-генетическая характеристика, частоты в популяции. Фенилкетонурия. Биоптеринзависимые гиперфенилаланинемии и др.: клиническая картина и метаболические нарушения, лабораторная диагностика (в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением. ДНК-диагностика), диетотерапия (принципы расчета диеты, применение различных гидролизатов и смесей аминокислот), медико-генетическое консультирование. Материнская фенилкетонурия. Клинические признаки ФКУ у новорожденных.

Нарушение обмена тирозина. Тирозинемии: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта)

Алкаптонурия: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

Нарушение цикла мочевины: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

Нарушение обмена серосодержащих аминокислот: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз: недостаточность цистатионинбета-синтетазы, сульфитоксидазы, нарушение трансметилирования.

НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

3.4.1.2. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).

Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, генерализованные формы).

3.4.1.3. Витаминзависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолатов.

3.4.1.4. Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестерolemия.

3.4.1.5. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.

3.4.1.6. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса.

3.4.1.7. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.

3.4.1.8. Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение.

Нарушения обмена тиреоидных гормонов: врождённый гипотиреоз, гипертиреоз.

Нарушения обмена гормонов надпочечников: адреногенитальный синдром (клинико-молекулярно-генетическая характеристика, биохимические нарушения, диагностика и лечение).

Синдром нечувствительности к андрогенам.

Дефицит стероидсульфатаз и X-сцепленный ихтиоз.

Дефекты синтеза и действия гормона роста.

3.4.1.9. Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.

Мембранопатии эритроцитов. Анемия Минковского-Шоффара.

Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.

Наследственные гемоглобинопатии (α - и β -талассемии, серповидно-клеточная анемия)

Нарушения системы свертывания крови: гемофилии, тромбоцитопатии

3.4.1.10. Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение.

Нарушение транспорта аминокислот: лизинурическая непереносимость белка, болезнь Хартнупа, синдром де Тони-Дебре-Фанкони.

Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет.

Муковисцидоз: клиническая и молекулярно-генетическая характеристики, метаболические нарушения, лабораторная диагностика (ДНК-диагностика и биохимическая диагностика), профилактика, лечение и прогноз.

Периодический паралич: клинико-генетические варианты. Миотония Томсена.

3.4.1.11. Нарушения обмена клеточных органелл.

3.4.1.11.1. 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 окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи: 1) Неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма; 2) Взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.

3.4.1.11.2. Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение. Мукополисахаридозы: клинико-генетические формы. I-клеточная болезнь (Маннозидоз).

Сфинголипидозы: Метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.

3.4.1.11.3. Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение. Синдром Целвегера. Адренолейкодистрофия (варианты). Болезнь Рефсума (формы). Ризомелическая точечная хондродисплазия. Глютаровая ацидемия, тип 3. Акаталаземия.

3.4.2. Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.

3.4.3. Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена: клинико-генетическая характеристика, диагностика, лечение. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса.

3.4.4. Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.

3.4.5. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:

3.4.5.1. Физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия). Синдром Сотоса. Синдром Дубовица. Лепречаунизм. Синдром Нунан. Синдром Секкеля. Синдром Корнелии де Ланге. Синдром Вильямса. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Рассела-Сильвера. Синдром Робинова. Синдром Аарскога. Синдром Ларона. Гипофизарная карликовость. Синдром Коккейна. Пикнодизостоз. Синдром Эллис-ван-Кревельда.

3.4.5.2. Кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (Ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии. Синдром Чедиака-Хигаши Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Синдром нейрофиброматоза Реклингаузена, тип 1. Синдром подколенного птериgiuma. Трихоринофалангеальный синдром 1 и 2 типов. Туберозный склероз. Синдром Шегрена-Ларсена. Синдром глухоты

и скрученных волос. Синдром LEOPARD. Синдром ЕЕС. Ихтиоз. Ладонно-подошвенный гиперкератоз. Синдром Ротмунда-Томпсона.

3.4.5.3. Костно-суставной системы (Акроцефалосиндактилии Апера, Сэтре-чотзена, Пфейффера; Акроцефалополидактилии. Синдром Аазе. Ахондроплазия. Акрофациальный дизостоз Нагера. Цефалополисиндактилия Грейга. Диастрофическая дисплазия. Карликовость Ларона-Леви, пангипопитуитарная. Синдром Крузона. Кампомелическая дисплазия. Синдром Ларсена. Синдром Поланда. Тетрафокомелия Робертса. Синдром Фримена-Шелдона. Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Сиреномиелия. Синдром COFS. Синдром FFU. Синдром Холт-Орама. Синдром Франческетти.

3.4.5.4. Сердечно-сосудистой системы (Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера. Синдром TAR. Ассоциация VATER. Наследственные нарушения сердечного ритма. Наследственные кардиомиопатии.)

3.4.5.5. Пищеварительной системы (Синдром Гарднера. Синдром Пейтца-Егерса. Болезнь Книста)

3.4.5.6. Эндокринной системы (Глухота врожденная и зоб. Синдром Коэна. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Синдром Альстрема.)

3.4.5.7. Мочеполовой системы (Синдром Альпорта. Поликистоз почек. Синдром Лоу. Синдром тестикулярной феминизации (полной и неполной). Чистая дисгенезия гонад).

Органа зрения (Тапето-ретиальная абиотрофия. Врожденные катаракты. Синдром Ваарденбурга. Глазозубопальцевой синдром. Синдром Ленца. Синдром Маршалла).

3.4.5.8. Органа слуха (Нейросенсорная тугоухость. Отосклероз. Синдром Гольденхара. Синдром Ушера).

3.4.5.9 Нервной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия, с. Мартина-Белл и др.). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония. Спинальные мышечные атрофии (проксимальная спинальная мышечная атрофия 1-4 типов, другие проксимальные и дистальные мышечные атрофии. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. мышечная дистрофия Дюшенна-Бекера, АД и АР поясно-конечностные мышечные дистрофии, миопатия Ландузи-Дежерина, врожденные миопатии и др.).

3.5 Информационные ресурсы в диагностике наследственной патологии.

Информационно-поисковые диагностические системы (POSSUM, OMD). Базы данных. Базы данных по наследственным болезням и последовательностям ДНК человека в системе интернет [OMIM, Decipher, Franclin, Varsome, Gnomad, USSC и др].

Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.

4.1. Цитогенетические методы диагностики.

4.1.1. Исследование полового хроматина: Определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.

4.1.2. Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа.

4.1.2.1. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов из: лимфоцитов периферической крови, фибробластов кожи, культуры эмбриональных фибробластов, образцов опухолевого материала.

4.1.2.2. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом: рутинный (сплошной), дифференциальные методы окрашивания (Q-метод, G-метод, C-метод, R-метод, T-метод); метод, выявляющий локализацию ядрышкообразующих районов в метафазных хромосомах (Ag-метод).

4.1.2.3. Идентификация метафазных хромосом человека (классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре; принципы идентификации индивидуальных хромосом человека согласно международной номенклатуре плеч, сегментов, субсегментов в пределах каждой хромосомы; оценка хромосомного полиморфизма).

4.1.2.4. Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурны) кариотипа человека.

4.1.2.5. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа.

4.1.2.6. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.

4.1.2.7. Методы окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.

4.1.2.8. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов

4.1.2.9. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).

4.2. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.

4.2.1. Общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.

4.2.2. Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.

4.2.3. Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрилабораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).

4.2.4. Качественные пробы, выполняемые с мочой.

4.2.5. Общая характеристика физико-химических (количественных) методов

4.2.5.1. Законы пропускания и поглощения: фотометрия и фотометрическая аппаратура, флуориметрия и флуориметрическая аппаратура, плазменная фотометрия, потенциометрическая рН-метрия.

4.2.5.2. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высокоэффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (вкл. tandemную).

4.2.5.3. Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммуноферментативный анализ.

4.2.6. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах.

4.2.6.1. Аминокислоты: физико-химические свойства, номенклатура, метаболизм (фенилаланина и тирозина, серосодержащих аминокислот, аминокислот с разветвленной боковой цепью и др.). Орнитиновый цикл. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот

4.2.6.2. Структурные белки: структура (первичная, вторичная, третичная), домены. Методы разделения, идентификации, количественное определение белков

4.2.6.3. Ферменты: структура (активный центр), механизм ферментативного катализа и кинетика ферментативных реакций; множественные формы. Анализ активности ферментов с использованием: природных субстратов (хромогенных, флуорогенных, радиоактивных); синтетических субстратов.

4.2.6.4. Углеводы: физико-химические свойства, номенклатура, метаболизм (гликолиз, пентозофосфатный цикл; синтез и распад гликогена, поддержание уровня глюкозы в крови). Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному и массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата.

4.2.6.5. Липиды и липопротеины: триглицериды, жирные кислоты, холестерин, фосфолипиды. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул.

4.2.6.6. Цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров

4.2.6.7. Гормоны: структура, механизм действия. Методы определения различных классов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов.

4.2.6.8. Витамины: водорастворимые и жирорастворимые.

Методы определения витаминов.

4.2.6.9. Электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс: ионы, микроэлементы. Методы определения неорганических ионов.

4.2.6.10. Метаболические процессы клеточных органелл.

4.2.6.10.1. Митохондрии: структура, биогенез и функции; цепь транспорта электронов, окислительное фосфорилирование. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов. Методы определения бета-гидроксibuтирата и ацетоацетата.

4.2.6.10.2. Лизосомы: биогенез и функции, лизосомные гликозидазы. Методы определения лизосомных ферментов. Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов. Методы анализа и идентификации олигосахаридов.

4.2.6.10.3. Пероксисомы: биогенез и функции. Ферменты пероксисом. Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, а также фитановой, пипеколовой кислот, плазмалогенов и других компонентов пероксисом с помощью газо-жидкостной хроматографии, масс-спектрометрии. Определение активности пероксисомных ферментов.

4.3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

4.3.1. Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы, лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.

4.3.1.1. Агарозные и полиакриамидные гели (характеристика): параметры, определяющие скорость миграции ДНК через гель, методы окрашивания гелей, элюирование фрагментов ДНК из гелей.

4.3.1.2. Электрофорез нуклеиновых кислот: аппараты, применяемые для электрофореза нуклеиновых кислот

4.3.2. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.

4.3.3. Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований: оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований, правила работы в молекулярно-генетической лаборатории, техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами, с радиоактивными метками, при проведении фотосъемки гелей. Источники ошибок при ДНК-диагностике.

4.3.4. Методы получения и обработки нуклеиновых кислот:

4.3.4.1. Методы выделения ДНК и РНК из эукариотических клеток

4.3.4.2. Химический синтез олигонуклеотидов (методы получения ДНК-зондов и РНК-зондов),

4.3.4.3. Определение количества нуклеиновых кислот в крови.

4.3.4.4. Амплификация: полимеразная цепная реакция (ПЦР) – достоинства и варианты.

4.3.4.5. Рестрикция: рестриктазы (типы, классификация), сайты рестрикции (классификация), рестрикционный анализ молекул ДНК (условия проведения).

4.3.5. Методы поиска, выделения и идентификации определённых фрагментов ДНК

4.3.5.1. Гибридизация с ДНК-зондами: блот-гибридизация по Саузерну, дот-гибридизация, слот-гибридизация, Нозерн-блот, аллель-специфическая гибридизация, гибридизация *in situ* (FISH)

4.3.5.2. Клонирование: этапы, векторные системы, методы «прогулки» и «прыжков по хромосоме», библиотеки генов и их скрининг.

4.3.5.3. Методы поиска ДНК-последовательностей, основанные на полиморфизме генома: ПДРФ-анализ, геномная дактилоскопия, анализ мини- и микросателлитных маркеров (STR-панели и др.)

4.3.6. Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.

4.3.6.1. ПЦР-анализ как метод выявления мутаций. ПЦР в режиме реального времени (RT-qPCR)

4.3.6.2. Методы выявления точковых мутаций (SSCP-анализ, гетеродуплексный анализ, метод химического расщепления некомплементарных сайтов, метод денатурирующего градиентного электрофореза).

4.3.6.3. Секвенирование.

4.3.7. Показания и области применения ДНК-диагностики, преимущества и недостатки (сроки, информативность, воспроизводимость и др.): пренатальная ДНК-диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней, судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др.

4.3.7.1. Прямые методы ДНК-диагностики: ДНК-диагностика и оценка генетического риска, понятие информативности семьи.

4.3.7.2. Косвенные методы ДНК-диагностики: полиморфные ДНК-маркеры, выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики, анализ гаплотипов, информативность метода, оценка генетического риска.

4.3.8. Картирование и скрининг генома.

4.3.8.1. Карты генома и методы их построения.

4.3.8.2. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга

Раздел 5. Клиническая генетика. Продолжение.

5.1 Болезни с наследственным предрасположением.

Общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы анализа МФБ и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы). Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.

5.2 Современные представления о механизмах канцерогенеза.

Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез. Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.

Раздел 6. Профилактика и лечение наследственных болезней.

6.1. Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.

Общая характеристика подходов к профилактике наследственной патологии. История и перспективы развития.

6.2 Медико-генетическое консультирование.

6.2.1. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России.

6.2.2. 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.

6.2.3. Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при: моногенной патологии с различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников); хромосомных болезнях (структурных и числовых нарушениях, при мозаицизме); мультифакториальных заболеваниях; кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях.

6.2.4. Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.

6.3 Мониторинг врожденных аномалий развития (принципы организации, методология, эффективность).

6.3.1. Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обращаемости), подход case-control. Регистры и системы мониторинга (EUROCAT, и др.)

6.3.2. Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Уровни мониторинга.

6.4 Профилактика болезней с наследственным предрасположением.

Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.

6.5 Преконцепционная профилактика.

Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы прекоцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность прекоцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика.

6.6 Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.

6.6.1. Неинвазивные методы диагностики.

6.6.1.1. УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.

6.6.1.2. Сывороточные маркеры матери: альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол.

6.6.1.3. Тестирование клеток плода в крови матери.

6.6.2. Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч.сроки беременности), возможные ошибки и их причины.

6.7 Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии:

6.7.1. 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.

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

6.7.3. Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врожденная тугоухость

6.7.4. Пренатальный скрининг врожденной патологии с использованием неинвазивных методов диагностики, принципы.

6.8 Лечение: основные принципы и подходы.

6.8.1. Генотерапия. Принципы генной терапии. Проблемы доставки, векторы генной терапии, используемые в клинических исследованиях. Геномное редактирование, методы, Клинические исследования по геномному редактированию. Генотерапия при

моногенных заболеваниях, препараты и механизмы их действия. Генотерапия при онкологических заболеваниях. Риски генной терапии.

6.8.2. Клеточная терапия, генно-клеточная терапия). CAR-T-технологии, препараты. Генно-клеточная терапия наследственных болезней

6.8.3. Патогенетическое лечение наследственных болезней, основные подходы: снижение нагрузки на поражённый метаболический путь, коррекция недостатка продукта блокированной реакции, снижение метаболической токсичности, накапливаемых продуктов, стимуляция работы дефектного фермента, восстановление недостающего фермента.

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 1	720	344	28	316	-	372		
Раздел 1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению	72	20	4	16	-	52	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-6.1 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ПК-1.1 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4
Тема 1.1.	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике	14	4	2	2	-	10		
Тема 1.2.	Медицинская статистика и проблемы демографии	14	4	-	4	-	10		
Тема 1.3.	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям	16	4	2	2	-	12		
Тема 1.4.	Этика и деонтология в медицинской генетике	14	4	-	4	-	10		
Тема 1.5.	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	14	4	-	4	-	10		
Раздел 2	Общая и медицинская генетика	108	36	6	30	-	72	Устный опрос, ситуационная задача	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ПК-1.1 ПК-1.3
Тема 2.1	История развития и становления генетики как науки	4	2	2	-	-	2		
Тема 2.2	Молекулярные основы наследственности	20	6	2	4	-	14		
Тема 2.3	Цитологические основы наследственности	14	4	-	4	-	10		
Тема 2.4	Гены и признаки	14	4	-	4	-	10		
Тема 2.5	Изменчивость	18	6	2	4	-	12		
Тема 2.6	Генетика индивидуального развития	16	4	-	4	-	12		
Тема 2.7	Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека)	22	10	-	10	-	12		
Раздел 3	Клиническая генетика.	392	216	10	206	-	176	Устный опрос, ситуационная задача	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1
Тема 3.1	Наследственность и патология. Характеристика	36	16	2	14	-	20		

	наследственных болезней.							ная задача	ОПК-4.2 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.5 ПК-2.2 ПК-2.4
Тема 3.2	Врождённые аномалии развития	72	30	2	28	-	42		
Тема 3.3	Хромосомные болезни	72	38	2	36	-	34		
Тема 3.4	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, профилактика и лечение)	176	112	4	108	-	64		
Тема 3.5	Информационные ресурсы в диагностике наследственной патологии	36	20	-	20	-	16		
Раздел 4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	144	72	8	64	-	72	Устный опрос, ситуационная задача	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ПК-1.1 ПК-2.1 ПК-2.2
Тема 4.1.	Цитогенетические методы диагностики	36	18	2	16	-	18		
Тема 4.2.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	36	18	2	16	-	18		
Тема 4.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	72	36	4	32	-	36		
	Промежуточная аттестация	4	-	-	-	-	-	Зачет с оценкой	
	Семестр 2	288	124	16	108	-	160		
Раздел 5	Клиническая генетика. Продолжение.	104	34	6	28		70	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ПК-1.1
Тема 5.1	Болезни с наследственным предрасположением.	46	16	2	14		30		
Тема 5.2	Современные представления о механизмах канцерогенеза	58	18	4	14		40		
Раздел 6	Профилактика и лечение наследственных болезней.	180	90	10	80		90	Устный опрос, ситуационная задача	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6 ПК-2.1 ПК-2.4
Тема 6.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии	16	8	2	6	-	8		
Тема 6.2	Медико-генетическое консультирование	20	10	-	10	-	10		
Тема 6.3	Мониторинг врожденных аномалий развития (принципы организации, методология, эффективность)	16	8	2	6	-	8		
Тема 6.4	Профилактика болезней с наследственным предрасположением	20	10	-	10	-	10		
Тема 6.5	Преконцепционная профилактика	16	8	2	6	-	8		
Тема 6.6	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в	20	10	-	10	-	10		

	снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.								
Тема 6.7	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии	36	18	2	16	-	18		
Тема 6.8	Лечение: основные принципы и подходы	36	18	2	16	-	18		
	Промежуточная аттестация	4	-	-	-	-	-		
	Общий объем	1008	468	44	424	-	532		

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 сети «Интернет», проработку конспектов лекций;
- работу с профессиональными базами данных и информационными справочными системами для подготовки к семинарским (практическим) занятиям;
- участие в конференциях (в качестве слушателя и (или) докладчика) по темам, связанным с будущей профессиональной деятельностью, участие в клинических разборах, проводимых на клинических базах кафедры;
- посещение конференций, конгрессов, круглых столов, организаторами которых является Пироговский Университет;
- работу с историями болезней для подготовки к семинарским (практическим) занятиям;
- взаимодействие с медицинским персоналом (врачами, средним и младшим медицинским персоналом), профессорско-преподавательским составом по вопросам, связанным с будущей профессиональной деятельностью.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
Раздел 1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.	1. Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья. 2. Порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и/или врождёнными заболеваниями 3. Стандарты медицинской помощи. 4. Санитарно-эпидемиологические требования к отделениям медицинских учреждений. 5. Нормативные правовые акты Российской Федерации, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, выдачу листов временной нетрудоспособности. 6. Порядок оформления медицинской документации пациентам с наследственными и/или врождёнными заболеваниями для проведения медико-социальной экспертизы.

		7. Этика и деонтология в медицинской генетике.
Раздел 2	Общая и медицинская генетика	1. Молекулярная организация генома человека. 2. Структура и упаковка ДНК, генетический код. 3. Структура гена, эволюция понятий о гене. 4. Изменчивость, виды 5. Классификация мутаций 6. Репликация ДНК 7. Рекомбинация, механизмы и биологическое значение. 8. Клеточный цикл. Регуляция клеточного цикла. 9. Митоз, мейоз. 10. Спонтанный мутационный процесс и мутагенез, сравнительные характеристики. 11. Репарация ДНК, виды, нарушения репарации как причина наследственной патологии. 12. Генетический контроль индивидуального развития, гены, механизмы. 13. Виды взаимодействия генов. 14. Сцепленное наследование и методы его анализа. 15. Характеристика типов наследования
Раздел 3	Клиническая генетика.	1. Классификация наследственных болезней. 2. Эпидемиология наследственной патологии. 3. Классификация врождённых пороков развития 4. Этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, лечения и профилактики фенилкетонурии. 5. Этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, лечения и профилактики спинальной мышечной атрофии. 6. Этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, лечения и профилактики митохондриальных болезней. 7. Хромосомные анеусомии, клиническая характеристика частых форм, методы подтверждающей диагностики и профилактики. 8. Микроделеционные и микродупликационные синдромы. 9. Классификация наследственных болезней обмена. 10. Наследственные нарушения обмена углеводов 11. Болезнь Фабри 12. Синдром Цельвегера. 13. Синдром Нунан. 14. Периодические параличи: этиология и механизмы развития 15. Наследственные миотонии.
Раздел 4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.	1. Стандартное цитогенетическое исследование: показания, методика проведения, возможности и ограничения метода. 2. Методы диагностики аминокислородных патологий 3. Методы диагностики, используемые при подозрении на мукополисахаридозы. 4. Сравнительная характеристика возможностей и недостатков методов секвенирования. 5. Биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней. 6. Фрагментный анализ. 7. Хромосомный микроматричный анализ, показания, методология, области применения, ограничения. 8. Особенности получения, хранения и транспортировки биологического материала для

		использования в ДНК-диагностике. 9. ПЦР и её модификации, возможности применения. 10. FISH-метод, методология, показания, ограничения
Раздел 5.	Клиническая генетика. Продолжение.	1. Семейный и наследственный рак. 2. Механизмы онкогенеза. 3. Двухударная модель Кнадсена. 4. Мультифакторные болезни, механизмы возникновения. 5. Методы изучения болезней с наследственным предрасположением. 6. Моногенные мультифакторные болезни
Раздел 6	Профилактика и лечение наследственных болезней.	1. Методы профилактики наследственной патологии. 2. Медико-генетическое консультирование, основные принципы и задачи. 3. Типы и виды программ скрининга, и их характеристики. 4. Основные принципы разработки программ массового скрининга. 5. Характеристика программы скрининга на гиперфенилаланинемии 6. Характеристика программы скрининга на наследственные нарушения слуха. 7. Принципы расчёта генетического риска при аутосомно-доминантных болезнях. 8. Методы инвазивной пренатальной диагностики. 9. Методы пренатального скрининга и их характеристики. 10. Основные принципы и подходы к патогенетической терапии наследственных болезней обмена. 11. Этиотропная терапия, основные направления для разработки методов генотерапии. 12. Методология расчёта диеты при фенилкетонурии. 13. Методы терапии муковисцидоза. 14. Механизмы действия препаратов для терапии спинальной мышечной атрофии

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.	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2.	Генетика и эволюция: словарь-справочник / авт. - сост. Белецкая Е. Я. - 3-е изд., стер. - Москва: ФЛИНТА, 2020. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html
3.	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
4.	Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html
5.	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
6.	Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/GLR005632.html
7.	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423504762.html
8.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html
Дополнительная литература		
1.	Генетика и право: монография / И. В. Фролов, Л. А. Новоселова, А. А. Троицкая и др.; отв. ред. Е. Б. Лаутс. - Москва: Статут, 2023. - 228 с. (Труды Юридического факультета: кн. 17) - ISBN 978-5-8354-1931-9.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.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.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html
3.	Социально значимые заболевания в терапевтической практике. Стандарты раннего выявления и профилактики: руководство для врачей / А. Г. Обрезан, Е. К. Сережина, А. А. Обрезан. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. Глава 2. Профилактические скрининговые и диспансерные мероприятия в пренатальном периоде - 544 с. - ISBN 978-5-9704-7557-7, DOI: 10.33029/9704-7557-7-2023-1-544.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970475577.html
4.	Психология, медицинская этика и деонтология: учеб. пособие / Э. А. Доценко, Т. Ю. Крестьянинова, М. В. Шолкова. - Минск: РИПО, 2024. - 282 с. - ISBN 978-985-895-184-9	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789858951849.html
5.	Паллиативная медицинская помощь взрослым и детям: учебник / под ред. Н. В. Орловой, Л. И. Ильенко, Е. С. Сахаровой. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7394-8, DOI: 10.33029/9704-7394-8-PCAC-2023-1-592	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473948.html
6.	Гены [Текст] / Б. Льюин; пер.: И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с.: ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ	5
7.	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст]: [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А.	5

	Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	
8.	Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. [Электронный ресурс] – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 176 с– Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.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://omim.org/> - Онлайн-каталог генов человека и генетических заболеваний;
15. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - справочник по генам человека и генетическим фенотипам;
16. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/> - ClinVar объединяет информацию о геномных вариациях и их связи со здоровьем человека
17. <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> - база генетических данных Franklin's;
18. <https://varsome.com/> - Сайт сообщества специалистов в области геномики;
19. <https://www.deciphergenomics.org/> - База фенотипических и генотипических данных DECIPHER;
20. <https://library.mededtech.ru/docs>. – методический сайт аккредитации.

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 (результатов и заключений лабораторных исследований), практические и ситуационные задачи
2	Компьютерные классы	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно образовательной среде РНИМУ.
3	Помещения для симуляционного обучения	Оборудованы симуляционной техникой, имитирующей медицинские манипуляции и вмешательства, в количестве, позволяющем обучающимся осваивать трудовые действия и формировать необходимые навыки для выполнения трудовых функций, предусмотренных профессиональным стандартом. В том числе: стетофонендоскоп, термометр, аппарат для измерения артериального давления, в том числе с детскими манжетками, пеленальный стол, сантиметровые ленты, медицинские весы, ростомер, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, негатоскоп
4	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 Pubic 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 шесть разделов:

Раздел 1. Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению;

Раздел 2. Общая и медицинская генетика;

Раздел 3. Клиническая генетика;

Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней;

Раздел 5. Клиническая генетика. Продолжение;

Раздел 6. Профилактика и лечение наследственных болезней.

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 с оценкой.

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
СПЗ	Клинический разбор интересного случая из врачебной практике или разбор наиболее частых

	ошибок при постановке диагноза и при проведении лечения. Цель: Развитие у обучающихся клинического мышления.
СПЗ	Групповая дискуссия на тему «Этические и медицинские аспекты молекулярно-генетического скрининга» Цель: Возможность каждого участника высказать свою точку зрения, аргументировано вести дискуссию, убеждать

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)
«ГЕНЕТИКА»**

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

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

Таблица 1

Код и наименование 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
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания		
ОПК-4.1 Проводит сбор жалоб и анамнеза, генеалогический анализ, физикальный осмотр	Знать	– Принципы организации медико-генетической помощи населению; – Законы Российской Федерации и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения, оказывающих помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Анатомо-физиологические особенности органов и систем в возрастном аспекте; – Методику сбора анамнеза и жалоб у пациентов; – Методику физикального обследования; – Основы генетики человека, терминологию; – Этиологию и патогенез врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализировать полученную информацию; – Проводить физикальное обследование с учетом возраста, выявлять отклонения и оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов; – Оценивать и интерпретировать полученную информацию

	Владеть	– Навыками сбора жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализа полученной информации; – Навыками проведения физикального осмотра, проведения генеалогического анализа; – Навыками интерпретации полученной информации
ОПК-4.2 Составляет план обследования и направляет пациентов на лабораторные и инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам, в стационар	Знать	– Методы лабораторных и инструментальных исследований; – Возможности и значение лабораторных и инструментальных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям
	Уметь	– Определять показания, обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований; – Определять показания и обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам
	Владеть	– Навыками составления плана лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками определения показаний для назначения лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками интерпретации лабораторных и инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза; – Навыками направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам; – Навыками направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний
ОПК-4.3 Осуществляет интерпретацию результатов обследований, в том числе генетических исследований и устанавливает диагноз с учетом действующей МКБ	Знать	– Возможности и значение лабораторных и инструментальных методов исследования
	Уметь	– Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза, в т.ч. с использованием информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов; – Устанавливать диагноз с учетом действующей МКБ, уточнять диагноз или опровергать
	Владеть	– Навыками анализа и интерпретации лабораторных и инструментальных обследований; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками установления диагноза с учетом действующей МКБ, уточнения диагноза или опровержения
ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
ОПК-5.1 Назначает патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Алгоритмы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, медицинские показания и противопоказания, возможные осложнения; – Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением; – Принципы назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

		– Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга)
	Уметь	– Разрабатывать план лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений;
	Владеть	– Навыками разработки плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Навыками назначения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– 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; – Взаимодействия лекарственных препаратов, применяемых при оказании помощи пациентам; – Принципы контроля эффективности проводимой патогенетической терапии; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций
	Уметь	– Оценивать эффективность проводимого патогенетического лечения; – Осуществлять профилактику осложнений, возникших при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками оценки динамики клинической симптоматики и данных лабораторно-инструментальных обследований пациентов с учетом проводимой терапии; – Методами оценки эффективности и безопасности проводимого лечения у пациентов; – Навыками анализа комплекса клинико-инструментальных данных для принятия решений по изменению тактики лечения
ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге		
ОПК-6.1 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	Знать	– Основные принципы и методологию генеалогического анализа, определения типа наследования нормальных и патологических признаков, оценки вероятности наследования признаков с учетом типа наследования; – Этические и деонтологические аспекты медико-генетического консультирования
	Уметь	– Составлять и анализировать родословную на основе данных семейного анамнеза, в т.ч. данных о проведенных

		обследованиях пациента и (или) членов его семьи, определять тип наследования; – Рассчитывать вероятность возникновения повторного случая врожденного и (или) наследственного заболевания в семье и давать прогностическую оценку; – Составлять план мероприятий, направленных на предотвращение возникновения случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Оказывать психологическую поддержку пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий; – Соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	– Навыками составления и анализа родословной, установления типа наследования патологии на основе информации, полученной от консультируемого; – Навыками оценки генетического риска; – Навыками составления плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях в различных ситуациях в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Навыками консультирования пациента и (или) членов его семьи, и иным категориям консультирующихся, по вопросам возникновения врожденных и (или) наследственных заболеваний, генетическом риске для потомства, по методам диагностики, лечения и профилактики врожденной и (или) наследственной патологии; – Навыками оказания консультативной помощи и эмоциональной поддержки пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий
ОПК-6.2 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных в результате проведения различных программ скрининга
	Уметь	– Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска по возникновению наследственной патологии у потомства; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	– Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, по возникновению наследственной патологии у потомства; – Навыками определения медицинских показаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		
ОПК-7.1 Составляет план мероприятий и направляет к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской	Знать	– Составляющие Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ); – Нормативно правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий медицинской реабилитации;

реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		– Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Составлять план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать необходимость направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать состояние пациентов и определять показания и противопоказания к проведению реабилитации
	Владеть	– Навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками оценки необходимости направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками определения показаний к проведению мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения
ОПК-7.2 Проводит и контролирует эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Механизм воздействия мероприятий медицинской реабилитации, осложнения при проведении мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Контролировать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Владеть	– Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу		
ОПК-8.1 Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Нормативные правовые акты Российской Федерации, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, выдачу листов временной нетрудоспособности; – Признаки временной нетрудоспособности пациента, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи; – Признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листов нетрудоспособности
ОПК-8.2 Определять медицинские показания для направления	Знать	– Медицинские показания для направления пациентов для прохождения медико-социальной экспертизы
	Уметь	– Проводить осмотр пациентов, выявлять признаки стойкого

пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы		нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	Владеть	– Навыками осмотра пациентов, выявления признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определения медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
ОПК-8.3 Готовит необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Порядок оформления медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Оформлять необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками подготовки и оформления необходимой медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для оформления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний		
ОПК-9.1 Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в т.ч. диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Основные принципы, уровни и методы профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы и группы диспансерного наблюдения; – Методы оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Назначать, контролировать и оценивать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Составлять план диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками назначения и оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний – Навыками диспансерного наблюдения за пациентами с врожденной и (или) наследственной патологией
ОПК-9.2 Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Знать	– Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению; – Методы контроля качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы разработки и организации программ скрининга с целью выявления пациентов с высоким риском развития врожденных и (или) наследственных заболеваний – Методы лабораторных и инструментальных исследований и показания к их использованию при обследовании пациентов из групп риска, выявленных при различных программах скрининга
	Уметь	– Разрабатывать программы скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Определять медицинские показания к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
	Владеть	– Навыками разработки и проведения программ скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Навыками определения показаний к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах

ОПК-9.3 Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Принципы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Основу профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Организовывать и осуществлять санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Консультировать врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	– Навыками организации и проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками консультирования врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ОПК-10.2 Ведет медицинскую документацию	Знать	– Алгоритм ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;
	Уметь	– Оформлять медицинскую документацию, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации
ОПК-10.3 Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Принципы организации деятельности медицинского персонала
	Уметь	– Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала
	Владеть	– Навыками организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"		
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	– Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; – Молекулярные основы наследственности; – Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Современные методы диагностики и лечения пациентов с

		врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению; – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии; – МКБ
	Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания

		медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения; – Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	– Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Проведением физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра; – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Направлением пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условий дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

		– Оказанием консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Установлением диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких); – Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациента с заболеванием и (или) состоянием пищеварительной системы с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской

		помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания

		пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оценки эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками профилактики или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики

		врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии; – Основы клинической психологии
	Уметь	– Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	– Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов

		с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику; – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.4 Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Порядок выдачи листов нетрудоспособности; – Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу; – Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы; – Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации и листа нетрудоспособности; – Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листов

		нетрудоспособности; – Навыками подготовки необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу;
ПК-1.5 Проводит и контролирует эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	Знать	– Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; – Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Международную классификацию функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ)
	Уметь	– Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов; – Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и

		(или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Владеть	– Навыками составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; – Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге

		беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	– Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками организации и проведения скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ПК-2.1 Проводит анализ медико-статистической информации, составляет план работы и отчеты в профессиональной деятельности врача	Знать	– Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Основные принципы получения и анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Правила работы в информационных системах, содержащих медико-статистическую информацию по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности

		ДНК
	Уметь	– Составлять план работы и отчет о работе – Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Использовать информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК для получения медико-статистических показателей
	Владеть	– Навыками составления плана работы и отчета о своей работе – Навыками сбора и анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Навыками анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	– Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа – Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
	Уметь	– Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну; – Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа – Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
ПК-2.3 Организует и контролирует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля; – Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности; – Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка;
	Уметь	– Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Соблюдать правила внутреннего трудового распорядка, требования пожарной безопасности, охраны труда; – Проводить работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Владеть	– Навыками контроля выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Навыками проведения работ по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в пределах должностных обязанностей
ПК-2.4 Ведет регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными	Знать	– Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности

заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития		ДНК; – Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Уметь	– Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет", в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну.
	Владеть	– Навыками ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

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 (четырёхбалльная 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 четырёхбалльную 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).

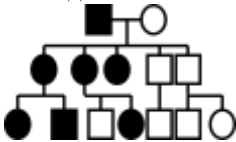
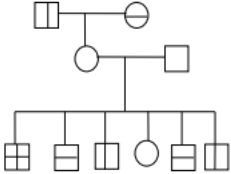
3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное средство	Код индикатора
	Семестр 1			
Раздел 1.	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Организация медико-генетической службы в	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1

	медико-генетической помощи населению		России. 2. Должностные обязанности врача-генетика. 3. Организация региональной медико-генетической консультации (структура, оснащение). 4. Этические проблемы генетики. 5. Этика и деонтология в работе врача-генетика. 6. Документы, регламентирующие деятельность медико-генетической службы. 7. Задачи медико-генетической консультации I уровня 8. Задачи медико-генетической консультации II уровня 9. Задачи медико-генетической консультации IIIA уровня 10. Задачи медико-генетической консультации IIIB уровня 11. Медико-социальная экспертиза: правила оформления инвалидности пациентам с моногенными болезнями. 12. Медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ОПК-6.1 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ПК-1.1 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4
Тема 1.1.	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике			
Тема 1.2.	Медицинская статистика и проблемы демографии			
Тема 1.3.	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям			
Тема 1.4.	Этика и деонтология в медицинской генетике			
Тема 1.5.	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией			
Раздел 2.	Общая и медицинская генетика	Устный опрос, ситуационная задача	Вопросы к опросу: 1. Структура генома. 2. Изменчивость, классификация. 3. Хромосомные мутации и их эффекты в онтогенезе. 4. Генные мутации. 5. Механизмы репарации и болезни, обусловленные их нарушением. 6. Механизмы рекомбинации и болезни, обусловленные их нарушением. 7. НОХ-гены, роль в онтогенезе и формировании ВПР. 8. Принципы составления родословной. 9. Близнецовый метод	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ПК-1.1 ПК-1.3
Тема 2.1	История развития и становления генетики как науки			
Тема 2.2	Молекулярные основы наследственности			
Тема 2.3	Цитологические основы наследственности			
Тема 2.4	Гены и признаки			
Тема 2.5	Изменчивость			
Тема 2.6	Генетика индивидуального развития			
Тема 2.7	Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека)			

			изучения наследственности человека. 10. Популяционный метод изучения наследственности человека. Ситуационные задачи: 1. Определите тип наследования:  2. По представленной родословной определите, как наследуются признаки, есть ли сцепление, определите генотипы и фенотипы.  3. Женщина с синдромом Тернера страдает дальтонизмом, хотя у её отца и матери зрение нормальное. Как это объяснить. У кого из родителей произошло нерасхождение хромосом? Можно ли предположить в каком делении мейоза произошло нерасхождение хромосом, если ген дальтонизма тесно сцеплен с центромерой. 4. В популяции, состоящей из 100 млн. людей, 40 тыс. поражено заболеванием, вызываемым рецессивным геном. Если этим лицам воспрепятствовать в воспроизведении потомства и если численность популяции не изменится, сколько больных будет в следующем поколении?	
Раздел 3	Клиническая генетика.	Устный опрос, ситуационная задача	Вопросы к опросу:	УК-1.1
Тема 3.1	Наследственность и патология. Характеристика наследственных болезней.		1. Классификация наследственной патологии.	УК-1.2
Тема 3.2	Врождённые аномалии развития.		2. Основные признаки наследственной патологии	ОПК-4.1
Тема 3.3	Хромосомные болезни		3. Врождённые аномалии развития: классификация	ОПК-4.2
Тема 3.4	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в		4. Синдром Дауна: клиника, генетика, методы диагностики и профилактики, реабилитации.	ОПК-5.1
				ОПК-5.2
				ОПК-6.1
				ОПК-6.2
				ОПК-7.1
				ОПК-7.2
				ПК-1.1
				ПК-1.2

	популяции, профилактика и лечение)		5. Синдром Прадера-Вилли: клиника, генетика, методы диагностики и профилактики, реабилитации. 6. Эпидемиология наследственных болезней 7. Спинальная мышечная атрофия: этиопатогенез и клиническая картина. 8. Муковисцидоз: этиопатогенез и методы лечения. 9. Фенилкетонурия: медико-социальная экспертиза и реабилитация пациентов. 10. Болезнь Фабри: методы дифференциальной диагностики 11. Мукополисахаридозы: клиническая картина и методы подтверждающей диагностики. 12. Синдром Марфана: критерии постановки диагноза 13. База данных OMIM, структура, алгоритм использования в диагностике наследственных болезней. 14. ИПДС «POSSUM», структура, особенности алгоритм использования в диагностике наследственных болезней	ПК-1.3 ПК-1.5 ПК-2.2 ПК-2.4
Тема 3.5	Информационные ресурсы в диагностике наследственной патологии		Ситуационная задача: 1. По представленной фотографии описать фенотип и поставить предварительный диагноз  2. По представленному описанию (выписке из истории болезни) дать предварительное заключение о диагнозе. 3. Используя базу данных OMIM составить дифференциально-диагностическую таблицу по наследственным нервно-мышечным болезням	
Раздел 4.	Лабораторные методы	Устный	Вопросы к опросу:	УК-1.1

	диагностики наследственных болезней	опрос, ситуационная задача	1. Методы анализа кариотипа: сравнение возможностей и ограничений. 2. Стандартное кариотипирование: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению. 3. Принципы записи кариотипа, номенклатура ISCN. 4. Хромосомный микроматричный анализ. 5. FISH-метод: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению. 6. Биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней. 7. Методы диагностики мукополисахаридозов. 8. ТМС: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению. 9. ПЦР-анализ: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению. 10. NGS: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению. 11. Метод Сенгера: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению 12. Фрагментный анализ: технология, возможности и ограничения, применение, показания к назначению 13. Особенности пробоподготовки для молекулярно-генетических исследований. 14. Особенности пробоподготовки для биохимических исследований, в т.ч. при проведении скрининга. Ситуационные задачи: 1. Определить кариотип и записать по представленной метафазной пластинке:  2. Расшифровать запись молекулярного кариотипа: arr[hg19]4p16.3p15.33(68345_	УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ПК-1.1 ПК-2.1 ПК-2.2
Тема 4.1.	Цитогенетические методы диагностики			
Тема 4.2.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней			
Тема 4.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней			

			13159810)x1 и дать его характеристику. 3. Предположить возможное нарушение обмена по представленному результату биохимического анализа (ТМС крови, анализ мочи на ГАГ). 4. Определить патогенность генетического варианта с использованием баз данных интернет ресурсов: NM_003108.4(SOX11):c.347A>G (p.Тут116Cys)	
	Семестр 2			
Раздел 5.	Клиническая генетика. Продолжение.	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Механизмы развития болезней с наследственным предрасположением. 2. Гипертоническая болезнь: механизмы предрасположенности, методы диагностики и профилактики 3. Болезнь Альцгеймера: этиопатогенез, методы диагностики. 4. Бронхиальная астма: этиопатогенез, методы диагностики, профилактики и терапии. 5. Механизмы канцерогенеза. Теория Кнадсена. 6. Ретинобластома: этиопатогенез. методы диагностики, профилактики, реабилитации 7. Аденоматозный полипоз: методы диагностики, профилактики, реабилитации, порядок МСЭ. 8. Наследственные опухолевые синдромы: классификация, методы диагностики, порядок МСЭ. 9. Синдромы, обусловленные хромосомной нестабильностью: методы диагностики 10. BRCA-обусловленные состояния: методы диагностики, лечения и профилактики, порядок МСЭ.	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ПК-1.1
Тема 5.1	Болезни с наследственным предрасположением.			
Тема 5.2	Современные представления о механизмах канцерогенеза.			
Раздел 6.	Профилактика и лечение наследственных болезней.	Устный опрос, ситуационная задача	Вопросы к опросу: 1. Методы профилактики наследственных болезней. 2. Медико-генетическое	УК-1.1 УК-1.2 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-5.1
Тема 6.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический,			

	пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии		консультирование – общая характеристика, задачи.	ОПК-5.2
Тема 6.2	Медико-генетическое консультирование		3. Массовые программы скрининга: принципы разработки.	ОПК-6.1
Тема 6.3	Мониторинг врожденных аномалий развития (принципы организации, методология, эффективность).		4. Алгоритм программы скрининга на иммунодефициты в РФ.	ОПК-6.2
Тема 6.4	Профилактика болезней с наследственным предрасположением		5. Расширенный неонатальный скрининг в РФ.	ОПК-9.1
Тема 6.5	Преимплантационная профилактика.		6. Преимплантационный скрининг: особенности интерпретации результатов и медико-генетического консультирования.	ОПК-9.2
Тема 6.6	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.		7. Пренатальный скрининг: методы, принципы формирования групп риска, основы медико-генетического консультирования по результатам.	ОПК-9.3
Тема 6.7	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии		8. Системы мониторинга врожденных пороков развития и их уровни.	ПК-1.1
Тема 6.8	Лечение: основные принципы и подходы		9. Методы пренатальной диагностики.	ПК-1.2
			10. Преимплантационное тестирование эмбрионов на хромосомные аномалии.	ПК-1.3
			11. Методы генотерапии.	ПК-1.6
			12. Подходы к патогенетической терапии фенилкетонурии.	ПК-2.1
			13. Препараты для терапии спинальной амиотрофии и их характеристики.	ПК-2.4
			14. Симптоматическая терапия при наследственных болезнях.	
			15. Ферментозаместительная терапия, примеры заболеваний и препаратов.	
			Ситуационные задачи:	
			1. Рассчитать генетический риск по представленной родословной.	
			2. Расшифровать и дать рекомендации по возможности переноса эмбрионов (по представленному заключению по ПГТ-А эмбрионов).	
			1. seq(8)x3,(20)x1	
			2. seq(X)x1,(Y)x2	

			3. $\arg(5) \times 2 \sim 3[0.47]$	
			3. Составить план профилактических мероприятий для супружеской пары – оба носители мутации в гене <i>SMN1</i> . 4. Рассчитать диету для ребёнка 3 мес, страдающего ФКУ, вес 5500г..	

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету с оценкой.

Семестр 1

Вопросы к собеседованию:

1. Структура медико-генетической службы в России и взаимодействие с другими структурами здравоохранения и социальной защиты. Нормативно-правовое обеспечение.
2. Медицинская статистика. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации.
3. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Оснащение. Организация труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача.
4. Этика и деонтология в медицинской генетике. Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.
5. Медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Медико-социальная экспертиза пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое нарушение функций. Показания и порядок направления на МСЭ.
6. Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
7. Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
8. Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
9. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании.
10. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
11. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.
12. Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека)
13. Генетический код и его свойства.

14. Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.
15. Виды взаимодействия аллельных генов.
16. Виды взаимодействия неаллельных генов.
17. Генетика количественных признаков. Полимерия.
18. Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
19. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
20. Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.
21. Основные виды и механизмы рекомбинации. Биологическое значение (роль в эволюции и патологии человека)
22. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Нарушение процесса репарации и развитие наследственной патологии
23. Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
24. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций.
25. Классификация хромосомных мутаций (перестроек). Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.
26. Геномные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
27. Генные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
28. Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и радиационных излучений. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений и патология человека.
29. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
30. Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.
31. Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе и их роль в формировании пороков развития.
32. Задачи и возможности популяционной генетики. Популяция (определение). Закон постоянства популяций. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний.
33. Особенности человека - как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты.
34. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
35. Популяционно-статистические методы исследования наследственных болезней. Ограничения. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения.
36. Эпидемиология наследственных болезней.
37. Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация.

38. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных заболеваний человека (локусная и аллельная гетерогенность, на примере НБНС (НМСН, СМА), соединительно-тканые болезни, НБО). Плейотропия.
39. Биоэтика. Этические проблемы технологий, применяемых в генетике.
40. Общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека.
41. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных.
42. Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.
43. Характеристика АД-типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность и антиципация). Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
44. Характеристика АР-типа наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
45. Характеристика Y-сцепленного и митохондриального типов наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
46. Особенности наследования сцепленного с X-хромосомой. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
47. Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика. Организация медико-генетической службы в России.
48. Классификация ВПР, механизмы их возникновения, примеры
49. Синдром Дауна. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
50. Синдром Патау. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
51. Синдром Эдвардса. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
52. Синдромы анеусомий по X-хромосме (Шерешевского-Тернера, поли-X): клиника, генетика, диагностика и профилактика.
53. Синдром Клайнфельтера и поли-Y: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
54. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки. Этиология и клиническая картина.
55. Аденогенитальный синдром.
56. Нарушения метаболизма стероидных гормонов.
57. Врождённый гипотиреоз. Этиология и клиническая картина. Диагностика, лечение и профилактика.
58. Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана. Клиника, генетика, диагностика.
59. Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислотопатий.
60. Аминокислотопатии. Фенилкетонурия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
61. Аминокислотопатии. Альбинизм. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.

62. Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
63. Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия.
64. Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
65. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Клиника, генетика, профилактика.
66. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика.
67. Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, диагностика и профилактика.
68. Наследственные заболевания крови. Гемофилии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
69. Гемоглобинопатии. Талассемии. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
70. Серповидноклеточная анемия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
71. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
72. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А и 1Х типа: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
73. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
74. Спинальная мышечная атрофия: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
75. Болезни тринуклеотидных повторов. Миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха. Генетическая характеристика и особенности клинической картины этих заболеваний.
76. Синдром fragile X-хромосомы. Клиника, генетика, диагностика.
77. Характеристика заболеваний с нарушением репарации ДНК.
78. Пероксисомные болезни.
79. Прионные болезни.
80. Микроцитогенетические синдромы. Болезни геномного импринтинга: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.

Ситуационные задачи:

Задача 1.

В популяции до проведения массового неонатального скрининга частота спинальной амиотрофии составляла 1:2500.

Задание:

1. Определите частоту аллелей в популяции.
2. Рассчитайте частоту гетерозигот по гену спинальной амиотрофии и частоту гетерозиготных супружеских пар.
3. Как изменится частота аллеля в популяции, если в результате ранней диагностики и лечения этого заболевания все больные достигнут репродуктивного возраста и оставят потомство.

Задача 2.

Выделение р-аминоизомасляной кислоты с мочой обусловлено аутосомным рецессивным геном. “Экскреторы” встречаются среди: белого населения США – 10%, негров США – 30%, китайцев и японцев – 40%.

Задание:

1. Определить генетическую структуру указанных популяций.
2. Чем может быть обусловлено различие между популяциями.

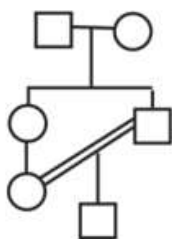
Задача 3.

Из 282 пар монозиготных близнецов заболел дифтерией один близнец в 141 случае, а из 340 пар дизиготных – в 212 случаях.

Задание:

1. Рассчитать конкордантность и дискордантность в обоих случаях.
2. Вычислить коэффициент наследуемости. Оцените вклад наследственных и средовых факторов в развитии признака.

Задача 4.



Задание:

1. Рассчитайте коэффициент инбридинга.
2. Поясните ответ.

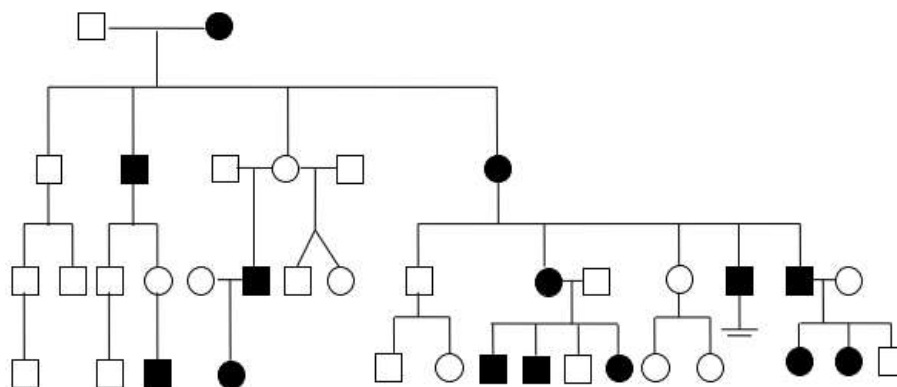
Задача 5.

Ребёнок от I беременности, протекавшей физиологически, I срочных родов (I период – 10ч.30мин, II – период – 30 мин). Закричала сразу. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Ребёнок (девочка) родилась с массой тела 3000 г, длиной 50 см. Кожные покровы розовые, чистые; на боковой поверхности туловища справа – гемангиома размером 3,0х2,0 см с неровными краями. На тыльных поверхностях рук и ног выраженные отёки. На шее отмечается избыток и повышенная подвижность кожи – кожная складка, идущая от сосцевидных отростков к плечам. Краниоцефалическая форма черепа. Б.родничок – 1,5х1,5см. Ключицы целы. Разведение бёдер свободное. Мышечный тонус в руках нормальный, в ногах усилен. Рефлексы новорождённых вызываются. Грудная клетка бочковидная. Дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца несколько приглушены. Во II-III межреберье слева от грудины выслушивается систолический шум (лучше выслушивается со спины). Границы сердечной тупости в пределах нормы. Живот мягкий, безболезненный. Печень +0,5 см. Селезёнка у края подреберья. Наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу. Большие половые губы не прикрывают малые. Анус есть. Стул меконий. Вальгусное положение стоп.

Задание:

1. Перечислите диагностически значимые врождённые аномалии.
2. Сформулируйте предварительный диагноз.
3. Какой метод позволит подтвердить предварительный диагноз? Запишите предполагаемый результат в соответствии с номенклатурой.
4. Какие ещё симптомы характерны для данной патологии.
5. К каким специалистам следует направить ребёнка.
6. Оцените прогноз для жизни и здоровья, при необходимости предложите программу реабилитации.

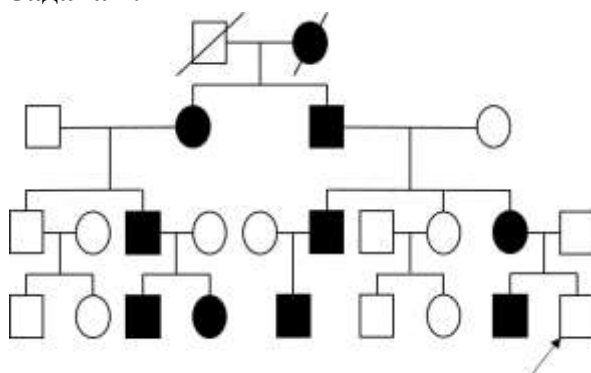
Задача 6.



Задание:

1. Определите тип наследования, перечислите критерии для этого типа наследования.
2. Определите генотипы членов родословной.
3. Рассчитайте пенетрантность двумя способами.

Задача 7.

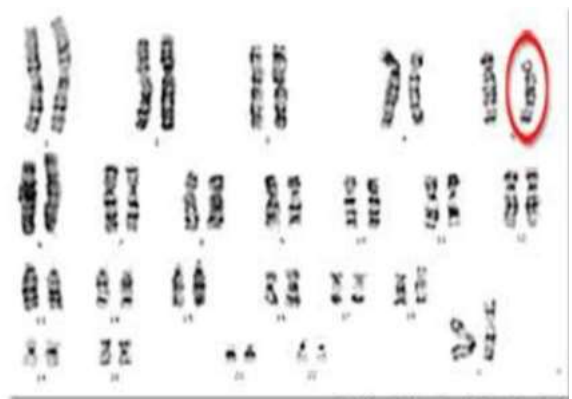


Задание:

1. Определите тип наследования, перечислите критерии для этого типа наследования.
2. Определите генотипы членов родословной.
3. Оцените пенетрантность. Какова вероятность появления клинических симптомов у пробанда.

Задача 8.





Задание:

1. Опишите фенотип
2. Сформулируйте предварительный диагноз.
3. Какие методы целесообразно использовать для подтверждения диагноза.
4. Запишите результат обследования согласно номенклатуре.
5. Какие ещё симптомы характерны для данной патологии
6. К каким специалистам следует направить ребёнка.
7. Оцените прогноз для жизни и здоровья, при необходимости предложите программу реабилитации.

Задача 9.

Ребенок 1г. 3 мес., от третьей беременности (первая — роды, ребенок здоров; вторая — неразвивающаяся), протекавшей на фоне персистенции герпес-вирусной инфекции, токсикоза 2 половины, вторых родов в срок, оперативным путем с обвитием пуповины вокруг шеи массой 4000 г., длиной 53 см. с оценкой по шкале Апгар 7 – 8 баллов. На первом месяце жизни у ребенка отмечалась резкая прибавка окружности головы (+ 5 см.). В возрасте 2 месяцев, по данным НСГ, выявлены кисты в височных отделах головного мозга и признаки расширения ликворных пространств. Мать ребенка обратилась за консультацией к неврологу с жалобами на сниженный аппетит, вялое сосание, низкую прибавку массы, сниженный мышечный тонус и двигательную активность. На основании жалоб, результатов нейросонографии, данных объективного осмотра по месту жительства был поставлен диагноз: Перинатальное гипоксическо-ишемическое поражение ЦНС, гипертензионно-гидроцефальный синдром. В ходе назначенного лечения, включавшего ноотропные препараты, курсы массажа, ФТЛ, ребенок, со слов матери, постепенно приобрел моторные навыки. Однако, в возрасте 5 месяцев на фоне респираторной инфекции (острый бронхит) развился приступ в виде закатывания, кратковременного нарушения дыхания, клонико-тонических судорог, после чего отмечалась утрата приобретенных моторных навыков, появилась тотальная мышечная гипотония, кратковременные миоклонии. В возрасте 6 – 8 месяцев ребенок получил повторно реабилитационную терапию без особого эффекта. В 9 – 10 месяцев появились гиперкинезы рук, асимметрия лица, опущение правого угла рта. К 1 году сформировалась спастичность верхних и нижних конечностей.

Задание:

1. Сформулируйте предварительный диагноз, обоснуйте.
2. Какими методами следует подтвердить диагноз, что ожидаете обнаружить
3. Как можно квалифицировать приступ, возникший в 5 мес. Какие методы профилактики данного состояния Вы знаете.
4. Оцените прогноз для жизни и здоровья, при необходимости предложите программу реабилитации.

Задача 10.



Задание:

1. Опишите фенотип
2. Сформулируйте предварительный диагноз.
3. Какие методы целесообразно использовать для подтверждения диагноза.
4. Запишите результат обследования согласно номенклатуре.
5. Какие ещё симптомы характерны для данной патологии
6. К каким специалистам следует направить ребёнка.
7. Оцените прогноз для жизни и здоровья, при необходимости предложите программу реабилитации.

Семестр 2

Вопросы к собеседованию

1. Пренатальная патология и врождённые аномалии развития: типы, классификация,
2. Хромосомная патология. Микроцитогенетические синдромы: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитации, правила направления на МСЭ
3. Хромосомная патология. Патология половых хромосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ.
4. Хромосомная патология: классификация. Патология аутосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ.
5. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ.

6. Наследственные болезни клеточных органелл: лизосомные болезни накопления: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
7. Наследственные болезни клеточных органелл: патология пероксисом: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
8. Наследственные болезни крови: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
9. Наследственные болезни метаболизма гормонов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
10. Наследственные болезни обмена металлов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
11. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
12. Наследственные болезни обмена липидов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
13. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
14. Наследственные болезни, обусловленные нарушением функционирования митохондрий: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
15. Наследственные болезни соединительной ткани: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ.
16. Наследственные и спорадические онкологические заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
17. Наследственные каналопатии (муковисцидоз, нарушения ритма сердца и др.): классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, реабилитация, правила направления на МСЭ.
18. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ..
19. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, реабилитация, правила направления на МСЭ.
20. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Патология, обусловленная нарушением импринтинга: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
21. Механизмы онкогенеза и таргетная терапия опухолей.

22. Наследственные факотомозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
23. Мультифакторное наследование: механизмы развития болезней с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).
24. Основные направления терапии наследственных болезней.
25. Клинико-генеалогический метод: возможности и ограничения. Генетический риск и методы его оценки.
26. Популяционно-статистический метод: общая характеристика, принципы, возможности и ограничения применения.
27. Цитогенетический метод: показания, технология, возможности и ограничения применения.
28. Молекулярно-цитогенетические методы: традиционные и современные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
29. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней: показания, технология, возможности и ограничения применения.
30. Сканирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
31. Скринирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
32. Современные методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
33. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных по наследственной патологии и мутациям в практике врача-генетика.
34. Структура медико-генетической службы в России и взаимодействие с другими структурами здравоохранения и социальной защиты. Нормативно-правовое обеспечение.
35. Методы профилактики наследственной патологии: медико-генетическое консультирование.
36. Методы профилактики наследственной патологии: неонатальный скрининг (показания, технология, возможности и ограничения применения).
37. Методы профилактики наследственной патологии: пренатальные, периконцепционные и пренатальные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
38. Фармакогенетика. Моногенный контроль побочных реакций на лекарственные препараты. Примеры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I и II фаз метаболизма лекарств, белки-транспортеры лекарств, белки-мишени.

Ситуационные задачи:

Задача 1.

В медико-генетическую консультацию обратился мужчина 35 лет, отец и бабушка которого больны хореей Гентингтона.

Задание:

1. Рассчитайте вероятность гетерозиготности пробанда и риск рождения у него больного ребёнка, если известно, что к 35 годам 30% гетерозигот имеют клинические проявления.

2. Что ещё следует предпринять для уточнения значений генетического риска?

3. В зависимости от результатов проведённых обследований, предложите методы профилактики (снижения риска для потомства).

Задача 2.

В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина, 35 лет по направлению акушера-гинеколога с результатами пренатального скрининга, проведённого на сроке 13 нед. 3 дня: по данным УЗИ – гипоплазия носовой кости; ТВП – 1,8 мм; ЧСС – 153 уд/мин; КТР – 71мм, соответствует сроку 13н3дн.; Astraia: св.β-ХГЧ – 83,6 МЕ/л (2,233 МоМ); PAPP-A – 4.570 МЕ/л (1,169 МоМ); риск по хромосоме 21 - 1:93 - высокий (при базом риске 1:233), риск трисомии 13 и 18 низкий (1: 6643 и 1:2365 соответственно).

Задание:

1. Оцените риск патологии у плода.
2. Составьте план ведения беременной женщины и дальнейших мероприятий по снижению рисков наследственной патологии у плода.

Задача 3.

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара (двоюродные сибсы) с вопросом о прогнозе здоровья потомства. Известно, родной брат жены страдает метилмалоновой ацидурией.

Задание:

1. Составьте родословную.
2. Определите генетический риск.
3. Разработайте программу профилактических мероприятий.

Задача 4.

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, у которой по результату пренатального скрининга при первой беременности у плода был выявлен кариотип 46, XX, der(13q;14q),+14.

Задание:

1. Составьте план обследования.
2. Определите генетические риски.
3. Разработайте программу профилактических мероприятий для предотвращения повторного случая в семье.

Задача 5.

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с результатами скрининга на частые мутации в генах частых наследственных болезней. Супруг является носителем частой мутации в гене CFTR, а супруга – редкой мутации.

Задание:

1. Какую ещё информацию необходимо предоставить семье?
2. Составьте план обследования (при необходимости),
3. Определите генетические риски.

4. Разработайте программу профилактических мероприятий для предотвращения повторного случая в семье.

Задача 6.

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 28 лет по направлению акушера-гинеколога с целью исключения генетических причин бесплодия. Консультируемая в браке 5 лет, детей нет, снижение овариального резерва, АМГ 0,3 нг/мл. Также известно, что отец консультируемой, 55 лет, наблюдается и обследуется у невропатолога в связи с появлением тремора и нарушения походки.

Задание:

1. Сформулируйте предварительный диагноз, обоснуйте.
2. Какими методами следует подтвердить диагноз, что ожидаете обнаружить.
3. Оцените генетические риски для потомства консультируемой.
4. Разработайте программу профилактических мероприятий для предотвращения рождения больного ребёнка у консультируемой.

Задача 7.

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара по поводу неуспешной попытки ЭКО и уточнения генетических рисков для потомства. При обследовании (кариотипировании) у супруга обнаружено носительство сбалансированной транслокации: 46, XY, t(3;21)(p26;q11.2). Также известно, что в этом же браке есть здоровая дочь 7 лет.

Задание:

1. Установлены ли причины бесплодия?
2. Оцените риск патологии плода при следующих беременностях.
3. Предложите программу решения репродуктивных проблем.
4. Какие молекулярно-генетические и цитогенетические методы целесообразно использовать.

Задача 8.

В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина, 30 лет по направлению акушера-гинеколога с результатами пренатального скрининга, беременность наступила в результате программы ЭКО: эмбриону было проведено ПГТ-А – кариотип нормальный (со слов консультируемой). Скрининг I триместра – гипоплазия костей носа, окружность головы на нижней границы нормы, ХГЧ – 0,785MOM, PAPP-A – 0,386 MOM; индивидуальный риск синдрома Дауна 1:11 (при базовом 1:16), трисомии по хромосоме 13 – 1:54(при базовом 1:120), трисомия 18 – 1:50 (при базовом 1:38); хорион перекрывает часть внутреннего зева шейки матки.

Задание:

1. Оцените риск патологии у плода.
2. Составьте план ведения беременной женщины и дальнейших мероприятий по снижению рисков наследственной патологии у плода.

Задача 9.

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с результатами неонатального скрининга новорожденных на фенилкетонурию: ребёнку 10 дней – 7,5 нг%.

Задание:

1. Какие Ваши действия?
2. Сформулируйте предварительный диагноз.
3. Какие подтверждающие методы диагностики следует назначить
4. Какая терапия существует для этого заболевания. Рассчитайте диету данному ребёнку.

Задача 10.

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с ребёнком (14 дней) и с результатами неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию ребёнку 10 дней – обнаружена делеция в гетерозиготном состоянии.

Задание:

1. Какие Ваши действия?
2. Сформулируйте предварительный диагноз.
3. Какие подтверждающие методы диагностики следует назначить.
4. Какая терапия существует для этого заболевания.

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.