

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 МУЛЬТИФАКТОРНЫХ СОСТОЯНИЙ»**

Специальность

31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы

31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования

подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика мультифакторных состояний» 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	Мешков Алексей Николаевич	д.м.н.	профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
3	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика мультифакторных состояний» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры на заседании кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)

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.....	11
3. Содержание дисциплины (модуля).....	11
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	14
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	15
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	16
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	16
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	19
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	19
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	20
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю).....	22

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

Цель изучения дисциплины (модуля)

Углубление и систематизация знаний о механизмах развития мультифакторной патологии и совершенствование практических навыков в диагностике, профилактике и лечении пациентов с заболеваниями из группы мультифакторной патологии, необходимых в профессиональной деятельности врача-генетика.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Углубление знаний о механизмах развития мультифакторной патологии;
2. Углубление знаний об этиологии, патогенезе, клинической картине и современных подходах к классификации мультифакторной патологии;
3. Совершенствование умений и навыков физикального осмотра пациента с мультифакторной патологией;
4. Совершенствование знаний о методологии генеалогического анализа, принципах расчета риска повторных случаев в семьях пациентов с мультифакторной патологией;
5. Совершенствование умений и навыков в определении показаний к лабораторным и инструментальным методам исследования, а также анализе и интерпретации полученных результатов;
6. Совершенствование знаний о современных методах диагностики и профилактики мультифакторных болезней, принципах осуществления скрининговых программ, принципах диспансерного наблюдения, а также умений и навыков организации и проведения скрининга, оценки его результатов, формирования групп риска, осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с мультифакторными болезнями.

Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

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

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь	– Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации;

		– Анализировать и критически оценивать полученную информацию
	Владеть	– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь	– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные
	Владеть	– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте
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; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Этапы формирования сердечно-сосудистой системы и их генетический контроль; – Тератогенные периоды и факторы риска нарушения развития сердечно-сосудистой системы; – Этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы; – Современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Этиологию и патогенез развития опухолей; – Характеристику онкологических болезней; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Методы медицинской генетики; – Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию сердечно-сосудистой системы; – Современные методы диагностики основных наследственных опухолевых синдромов; – Современные методы диагностики пациентов с врожденной и наследственной патологией с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы; – 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;

		<ul style="list-style-type: none"> – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза у онкологических пациентов; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Оценивать наличие у пациентов признаков наследственной и врожденной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических синдромов и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от онкологических пациентов или их родственников; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма, физическое развитие у пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов; – 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 дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических заболеваниях; – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы.
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками проведения физикального осмотра пациентов в

		<p>целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными и многофакторными заболеваниями и результатов медицинского осмотра – Навыками проведения генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыком составления плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыком направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного или многофакторного 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 – Навыком направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного и многофакторного 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 – Навыком направления 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 – Навыком оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыком установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
<p>ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Знать</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Современные методы лечения пациентов с наследственной, врождённой и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Основные таргетные препараты для терапии опухолей и механизм их действия; – Мишени для таргетных препаратов; – Причины резистентности к таргетной противоопухолевой терапии; – Побочные эффекты и предиктивные маркёры ответа на лечение; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с наследственной, врождённой и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с наследственной, врождённой и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-

		<p>сосудистой системы;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, с учетом возраста пациента, клинической картины заболевания; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Организовывать наблюдение пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, получающих патогенетическое лечение; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;
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	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Принципы расчета генетического риска наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических заболеваний – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики наследственных и врожденных нарушений формирования сердечно-сосудистой системы, 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
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Проводить генеалогический анализ, определять тип

	<p>наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников;</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, 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

		<p>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;</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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.
<p>ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	<p>Знать</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Современные методы ранней диагностики и профилактики наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, опухолей; – 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; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолевыми синдромами – Сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска, в т.ч. из групп риска по сердечно-сосудистым заболеваниям, наследственным опухолевым синдромам; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, в т.ч. наследственных опухолей.
	<p>Уметь</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Осуществлять организацию скрининга; – Оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы (УЗ-маркёры, биохимический скрининг); – Формировать на основании полученных результатов скрининга, мониторинга группы риска; – Оценивать результаты мониторинга ВПР; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолевыми синдромами; – Формировать группы риска по развитию патологии

		сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолевых синдромов; – Обосновать тактику диспансеризации больного наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, с наследственным опухолевым синдромом; – Составить план профилактических мероприятий в семье, отягощённой наследственной, врождённой и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы, наследственным опухолевым синдромом; – Оценивать возможности проведения предимплантационной и пренатальной диагностики
	Владеть	– Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолей; – Навыками организации и проведения скрининга наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолей – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной, врождённой и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы; наследственных онкологических заболеваний

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

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

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Многофакторные болезни. Основные понятия.

Тема 1.1 Общая характеристика многофакторных болезней.

Классификация. Частота и распространённость, возраст дебюта. Характеристики мультифакторного наследования, механизмы развития, модели многофакторного наследования (главного гена, полигенная модель, пороговая модель). Понятие о

факторах риска, генетические ассоциации, относительный коэффициент риска, принципы оценки совокупного риска, схема триединства (феном, геном, социум), анализ количественных признаков. Роль близнецовых исследований в изучении многофакторных состояний. Методы изучения многофакторных болезней. Методы идентификации генов, контролирующих сложно наследуемые признаки и развитие МФЗ. Анализ ассоциаций и гипотезы. Генетические основы коморбидности, межвидовые фенотипические ассоциации. Сетевая медицина. Индивидуальные геномы и персонализированная медицина.

Раздел 2. Наследственная и многофакторная патология с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы.

2.1. Генетический контроль развития и функционирования различных отделов сердечно-сосудистой системы.

Гены, ответственные за формирование структур и метаболизм сердечно-сосудистой системы. Общая характеристика генов, особенностей их экспрессии, типы мутаций в них; гомеобоксные гены и транскрипционные факторы (*SHH, Nodal, CRYPTIC, ZIC3, LEFTY, FGF-4, FGF-8, BMP-2, Noggin* (CM), *WNT1, NKX2.5*, семейства GATA (*GATA 3-6*), *Miocardin, TBX-5, Hand-2* и *Hand-1*). Тератогенные факторы, изменяющие экспрессию генов, ответственных за формирование и развитие сердечно-сосудистой системы.

2.2. Современные подходы к классификации врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Клиническая, молекулярно-генетическая, биохимическая и др. классификации, их взаимосвязь.

2.3. Клинико-генетические характеристики врожденной и наследственной патологии сердечно-сосудистой системы.

Первичные электрические болезни сердца. Кардиомиопатии. Аортопатии и двухстворчатый аортальный клапан. Вторичные формы артериальной гипертензии. Первичная легочная гипертензия. Наследственные дислипидемии. Клинические признаки. Осмотр.

2.4. Клинико-генетические характеристики многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы.

Фибрилляция предсердий. Артериальная гипертензия. ИБС. Дислипидемии. Клинические проявления. Осмотр.

2.5. Методы диагностики наследственной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы.

2.5.1. Лабораторные методы диагностики наследственной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы.

Биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы исследования. Медицинские показания к их назначению. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного заболевания с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы.

2.5.2. Инструментальные методы диагностики.

Электрокардиография. Эхокардиография. УЗИ сосудов. Лучевая диагностика (КТ и МРТ). Показания и противопоказания к проведению методов исследования. Подготовка пациентов к проведению исследований. Принципы интерпретации результатов

инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного заболевания с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы.

2.6. Современные методы лечения пациентов с врожденной, наследственной и многофакторной патологией с поражением сердечно-сосудистой системы.

Перспективные направления терапии наследственных болезней сердечно-сосудистой системы. Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов. Мониторинг патогенетического лечения.

2.7. Медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге и их семей при выявленных наследственными заболеваниями сердечно-сосудистой системы.

Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска. Принципы расчета генетического риска наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы.

2.8. Методы медикаментозной профилактики и перинатальной диагностики пороков развития сердечно-сосудистой системы.

Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний.

2.9. Профилактика врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы.

Современные методы ранней диагностики и профилактики наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы

Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы.

Сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска.

Раздел 3. Онкологические заболевания.

3.1. Характеристика онкологических болезней как многофакторной патологии.

Семейный и наследственный рак. Классификация. Этиология и эпидемиология. Механизмы развития. Клиническая характеристика. Гены, участвующие в онкогенезе, и их характеристика.

3.2. Наследственные формы рака.

Генетические механизмы этиопатогенеза наследственных опухолевых синдромов.

3.3. Основные наследственные опухолевые синдромы.

Этиопатогенез. Клиническая характеристика наследственных опухолей (Синдром наследственного РМЖ и яичников, наследственный неполипозный рак толстой кишки (синдром Линча), Семейный аденоматозный полипоз желудочно-кишечного тракта, рак желудка, Наследственные формы меланомы, синдрома диспластического невуса и атипичных родинок, Синдром Горлина, Синдромы множественной эндокринной неоплазии I и II типов (МЭН1, МЭН2), Туберозный склероз, Синдром Хиппеля-Линдау, Наследственная папиллярная карцинома почки 1-го типа, Синдром Берта-Хогга-Дьюба,

Наследственный лейомиоматоз и почечно-клеточный рак и другие формы наследственного рака почки (гены *VHL*, *MET*, *FLCN*, *FH*, *HRPT2*), PTEN-обусловленные онкологические синдромы (синдромы Коудена, Банаяна-Зонана, Банаяна-Райли-Рувалкаба, ювенильный полипоз), синдром Ли-Фраумени, атаксия-телеангиэктазия, синдрому Ниджмиген, ретинобластома.

3.4. Методы диагностики наследственных опухолевых синдромов.

Скрининговые методы диагностики онкологических болезней. Лабораторные и инструментальные методы диагностики. Биохимические онкомаркёры: классификация и клиническая значимость. Показания и алгоритмы для молекулярно-генетических исследований у онкологических пациентов. Методы исследования микросателлитной нестабильности: иммуногистохимический метод, ПЦР-анализ (количество маркеров, панели генов), интерпретация результата. Молекулярно-генетические методы анализа генеративных и соматических мутаций: NGS, исследование частых мутаций и отдельных генов, панели генов, MLPA, интерпретация результатов. Алгоритмы молекулярно-генетической диагностики при наследственных опухолевых синдромах. Молекулярно-цитогенетические методы в диагностике онкологических заболеваний

3.5. Основные принципы профилактики онкологических заболеваний.

Особенности медико-генетического консультирования пациентов с наследственными формами рака, оценка генетического риска.

Современные методы ранней диагностики и профилактики онкологических заболеваний.

3.6. Терапия злокачественных новообразований.

Таргетная терапия злокачественных новообразований. Основные таргетные препараты и механизм их действия. Мишени для таргетных препаратов. Причины резистентности к таргетной противоопухолевой терапии. Побочные эффекты и предиктивные маркёры ответа на лечение.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	К	СР		
	Семестр 2	108	90	6	84	-	18	Зачет	
Раздел 1	Многофакторные болезни. Основные понятия	8	6	2	4	-	2	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.3
Тема 1.1	Общая характеристика многофакторных болезней	8	6	2	4	-	2		
Раздел 2	Наследственная и многофакторная патология с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы	50	42	2	40	-	8	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 2.1	Генетический контроль развития и функционирования различных отделов сердечно-сосудистой системы	7	6	2	4	-	1		
Тема 2.2	Современные подходы к классификации врожденной, наследственной и многофакторной	5	4	-	4	-	1		

	патологии с поражением сердечно-сосудистой системы								
Тема 2.3	Клинико-генетические характеристики врожденной и наследственной патологии сердечно-сосудистой системы	5	4	-	4	-	1		
Тема 2.4	Клинико-генетические характеристики многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы	5	4	-	4	-	1		
Тема 2.5	Методы диагностики наследственной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы	7	6	-	6	-	1		
Тема 2.6	Современные методы лечения пациентов с врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы	5	4	-	4	-	1		
Тема 2.7	Медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге и их семей при с выявленными наследственными заболеваниями сердечно-сосудистой системы	5	4	-	4	-	1		
Тема 2.8	Методы медикаментозной профилактики и перинатальной диагностики пороков развития сердечно-сосудистой системы	5	4	-	4	-	1		
Тема 2.9	Профилактика врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы	6	6	-	6	-	-		
Раздел 3	Онкологические заболевания	50	42	2	40	-	8	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 3.1	Характеристика онкологических болезней как многофакторной патологии	9	7	2	5	-	2		
Тема 3.2	Наследственные формы рака	8	7	-	7	-	1		
Тема 3.3	Основные наследственные опухолевые синдромы	8	7	-	7	-	1		
Тема 3.4	Методы диагностики наследственных опухолевых синдромов	8	7	-	7	-	1		
Тема 3.5	Основные принципы профилактики онкологических заболеваний	8	7	-	7	-	1		
Тема 3.6	Терапия злокачественных новообразований	9	7	-	7	-	2		
	Общий объем	108	90	6	84	-	18	Зачет	

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

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

методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
Раздел 1.	Многофакторные болезни. Основные понятия	1. Социальная значимость многофакторных болезней 2. Методология поиска генетических ассоциаций 3. Стратегии персонализированной медицины
Раздел 2.	Наследственная и многофакторная патология с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы	1. Врождённые пороки сердца при хромосомных синдромах 2. Моногенные врождённые пороки сердца 3. Метаболические и нервно-мышечные болезни, сопровождающиеся пороками сердца 4. Основные кардиологические синдромы у детей 5. Основные кардиологические синдромы подростков 6. Основные поражения сердечно-сосудистой системы у плода и в неонатальном периоде. 7. Тактика ведения взрослых пациентов, перенёвших операцию по поводу ВПС в детском возрасте. 8. Методология и показания к проведению ЭКГ 9. Методология и показания к проведению ЭКГ 10. Биохимические маркёры в диагностике сердечно-сосудистых заболеваний
Раздел 3.	Онкологические заболевания	1. Клеточный цикл и его нарушения – роль в онкогенезе 2. Нарушения системы репарации и онкогенез 3. Механизмы действия таргетных препаратов для терапии онкологических заболеваний 4. Клинические рекомендации по диагностике и профилактике рака молочной железы в РФ и зарубежом 5. Особенности интерпретации молекулярно-генетических данных в онкологии 6. Технологии NGS в диагностике онкологических синдромов 7. Немелкоклеточный рак лёгкого: возможности молекулярно-генетической диагностики и её значение для подбора таргетной терапии

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

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

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

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

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
Основная литература		

1.	Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html
2.	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
3.	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
4.	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
5.	Кардиология. Национальное руководство. Краткое издание / под ред. Е. В. Шляхто. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 816 с. - ISBN 978-5-9704-7537-9.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970475379.html
6.	Кардиология: учебник / под ред. И. Е. Чазовой. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 920 с. - ISBN 978-5-9704-7883-7, DOI: 10.33029/9704-7883-7-CRD-2024-1-920.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478837.html
7.	Кардиология детского возраста/ под ред. А. Д. Царегородцева, Ю. М. Белозёрова, Л. В. Брегель - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 784 с. - ISBN 978-5-9704-2816-0.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970428160.html
8.	Онкология: учебник / под ред. В. Г. Черенкова. - 5-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 768 с. - ISBN 978-5-9704-9393-9, DOI: 10.33029/9704-9393-9-ONC-2025-1-768.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970493939.html
9.	Онкология: учебник / под ред. Ш. Х. Ганцева. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 688 с. - ISBN 978-5-9704-9172-0, DOI: 10.33029/9704-9172-0-ONC-2025-1-688.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970491720.html
Дополнительная литература		
1.	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 / В. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ	5
2.	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст]: [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	5
3.	Сложные случаи в детской кардиологии / под ред. Р. У. Морроу; пер. с англ. под ред. И. И. Труниной. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 336 с. - ISBN 978-5-9704-8345-9, DOI: 10.33029/9704-8345-9-CPCM-2024-1-336	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483459.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 «BIBLIOPHIKA» 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)
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно образовательной среде РНИМУ

Программное обеспечение

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public 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 три раздела:

Раздел 1. Многофакторные болезни. Основные понятия;

Раздел 2. Наследственная и многофакторная патология с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы;

Раздел 3. Онкологические заболевания.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану, предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя

изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации зачету.

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

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

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

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

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

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

- рекомендуемую основную и дополнительную литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

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

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

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим

формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

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

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

Таблица 7

Вид занятия	Используемые интерактивные образовательные технологии
СПЗ	Клинический разбор интересного случая во врачебной практике или разбор наиболее частых ошибок при постановке диагноза и при проведении лечения. Цель: Развитие у обучающихся клинического мышления.
СПЗ	Групповая дискуссия на тему «Молекулярно-генетическое тестирование и мультифакторные болезни: «за» и «против»» Цель: Возможность каждого участника высказать свою точку зрения, аргументировано вести дискуссию, убеждать.

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

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
31.08.30 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 компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте
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	<ul style="list-style-type: none"> – Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Этапы формирования сердечно-сосудистой системы и их генетический контроль; – Тератогенные периоды и факторы риска нарушения развития сердечно-сосудистой системы; – Этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы; – Современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Этиологию и патогенез развития опухолей; – Характеристику онкологических болезней; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Методы медицинской генетики; – Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию сердечно-сосудистой

	<p>системы;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Современные методы диагностики основных наследственных опухолевых синдромов; – Современные методы диагностики пациентов с врождённой и наследственной патологией с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы; – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза у онкологических пациентов; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Оценивать наличие у пациентов признаков наследственной и врождённой патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических синдромов и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от онкологических пациентов или их родственников; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма, физическое развитие у пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов; – Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические

	<p>исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических заболеваний;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы.
Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками проведения физикального осмотра пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными и многофакторными заболеваниями и результатов медицинского осмотра – Навыками проведения генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыком составления плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыком направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного или многофакторного 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 – Навыком направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного и многофакторного 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 – Навыком направления 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 – Навыком оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии и мультифакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;

		<ul style="list-style-type: none"> – Навыком установления 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	<ul style="list-style-type: none"> – Современные методы лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Основные таргетные препараты для терапии опухолей и механизм их действия; – Мишени для таргетных препаратов; – Причины резистентности к таргетной противоопухолевой терапии; – Побочные эффекты и предиктивные маркёры ответа на лечение; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, с учетом возраста пациента, клинической картины заболевания; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Организовывать наблюдение пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, получающих патогенетическое лечение; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;
ПК-1.3 Проводит медико-генетическое	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования

<p>консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>	<p>наследственной, врожденной и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Принципы расчета генетического риска наследственной, врожденной и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, онкологических заболеваний – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики наследственных и врожденных нарушений формирования сердечно-сосудистой системы, 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
	<p>Уметь</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с наследственной, врождённой и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, 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-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Современные методы ранней диагностики и профилактики наследственной, врождённой и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, опухолей; – 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; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной, врождённой и многофакторной патологией, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолевыми синдромами – Сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска, в т.ч. из групп риска по сердечно-сосудистым заболеваниям, наследственным опухолевым синдромам; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной, врождённой и многофакторной

		патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы, в т.ч. наследственных опухолей.
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике наследственной, врождённой и многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы; – Осуществлять организацию скрининга; – Оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление многофакторной патологии, в т.ч. сердечно-сосудистой системы (УЗ-маркёры, биохимический скрининг); – Формировать на основании полученных результатов скрининга, мониторинга группы риска; – Оценивать результаты мониторинга ВПР; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с наследственной, врождённой и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолевыми синдромами; – Формировать группы риска по развитию патологии сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолевых синдромов; – Обосновать тактику диспансеризации больного наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, с наследственным опухолевым синдромом; – Составить план профилактических мероприятий в семье, отягощённой наследственной, врождённой и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы, наследственным опухолевым синдромом; – Оценивать возможность проведения предимплантационной и пренатальной диагностики
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолей; – Навыками организации и проведения скрининга наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы, наследственных опухолей – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной, врождённой и многофакторной патологией сердечно-сосудистой системы; с наследственными опухолями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной, врождённой и многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы; наследственных онкологических заболеваний

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 задание	Код индикатора
	Семестр 2	Зачет		
Раздел 1	Многофакторные болезни. Основные понятия	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Дайте определение мультифакторных заболеваний (болезней с наследственным предрасположением), приведите примеры. 2. Дайте характеристику мультифакторного наследования. 3. Назовите модели механизмов развития болезней с наследственным предрасположением. 4. Генетические ассоциации и факторы риска, дайте определение 5. Перечислите методы, используемые при изучении болезней с наследственным предрасположением. 6. Перечислите методы идентификации генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.3
Тема 1.1	Общая характеристика многофакторных болезней			
Раздел 2	Наследственная и многофакторная патология с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Какова роль гена SHN в развитии сердечно-сосудистой системы 2. Назовите гены раннего развития специфичные для сердца. 3. Назовите гены, ответственные за развитие синдрома Картагенера. 4. Назовите гены,	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 2.1	Генетический контроль развития и функционирования различных отделов сердечно-сосудистой системы			
Тема 2.2	Современные подходы к			

	классификации врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы		контролирующие развитие эндокарда.	
Тема 2.3	Клинико-генетические характеристики врожденной и наследственной патологии сердечно-сосудистой системы		5. Классификация врождённых пороков сердца у детей.	
Тема 2.4	Клинико-генетические характеристики многофакторной патологии сердечно-сосудистой системы		6. Дайте характеристику врождённых пороков сердца при хромосомных синдромах.	
Тема 2.5	Методы диагностики наследственной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы		7. Назовите конотрункальные врожденные пороки сердца.	
Тема 2.6	Современные методы лечения пациентов с врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы		8. Назовите синдром, при котором наиболее частота выявляют тетраду Фалло, каковы принципы диагностики, лечения и диспансерного наблюдения при этом синдроме	
Тема 2.7	Медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге и их семей при с выявленными наследственными заболеваниями сердечно-сосудистой системы		9. Синдром LQT, основные клинико-генетические характеристики, принципы профилактики осложнений.	
Тема 2.8	Методы медикаментозной профилактики и перинатальной диагностики пороков развития сердечно-сосудистой системы		10. Перечислите ЭКГ-характеристики для синдрома LQT.	
Тема 2.9	Профилактика врожденной, наследственной и многофакторной патологии с поражением сердечно-сосудистой системы		11. Какие методы диагностики применяют для дифференциальной диагностики кардиомиопатий.	
Раздел 3	Онкологические заболевания		12. Для каких наследственных болезней кардиомимопатия может являться первым симптомом.	
Тема 3.1	Характеристика онкологических болезней как многофакторной патологии	Устный опрос	13. Перечислите тактику пренатальной диагностики врождённых пороков сердца	УК-1.1 УК-1.2
Тема 3.2	Наследственные формы рака		14. Какие мероприятия проводятся для раннего выявления нарушений ритма сердца и профилактики внезапной сердечной смерти.	ПК-1.1 ПК-1.2
Тема 3.3	Основные наследственные опухолевые синдромы		15. Назовите показания для установки кардиостимулятора	ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 3.4	Методы диагностики наследственных опухолевых синдромов		16. Генетические основы подбора дозировки варфарина	
Тема 3.5	Основные принципы профилактики онкологических заболеваний		Вопросы к опросу:	
Тема 3.6	Терапия злокачественных новообразований		1. Дайте определение понятий наследственный и семейный рак.	
			2. Основные регуляторы клеточного цикла и их роль в онкогенезе.	
			3. Перечислите формы наследственного рака почки.	
			4. Принципы медико-генетического консультирования пациентов с раком молочной железы.	
			5. Каковы принципы диспансерного наблюдения пациентов с синдромом VHL, возможна ли пренатальная и преимплантационная диагностика.	
			6. Полнопенетрантные и неполнопенетрантные гены при раке молочной железы и яичников.	

			<p>7. Роль обнаружения мутаций в гене BRAF для дифференциальной диагностики и таргетной терапии опухолей.</p> <p>8. Микросателлитная нестабильность при раке толстой кишки – роль в дифференциальной диагностике и подборе терапии.</p> <p>9. Алгоритм молекулярно-генетической диагностики синдрома Линча.</p> <p>10. Что является таргетной мишенью для препарата трастузумаб.</p> <p>11. Что является таргетной мишенью для препарата иматиниб.</p>	
--	--	--	--	--

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации - зачету

Вопросы к собеседованию

1. Общая характеристика и генетическая архитектура многофакторных заболеваний.
2. Основные этапы онтогенеза сердечно-сосудистой системы и их генетический контроль.
3. Тератогенные факторы, изменяющие экспрессию генов, ответственных за формирование и развитие сердечно-сосудистой системы.
4. Врожденные пороки сердечно-сосудистой системы: классификация, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
5. Моногенные заболевания сердечно-сосудистой системы: классификация, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
6. Многофакторные заболевания сердечно-сосудистой системы: классификация, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
7. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность кардиомиопатий: этиопатогенез, диагностика и дифференциальная диагностика, принципы профилактики, диспансерного наблюдения и лечения.
8. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность нарушений ритма сердца: этиопатогенез, диагностика и дифференциальная диагностика, принципы профилактики, диспансерного наблюдения и лечения.
9. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных аортопатий: этиопатогенез, диагностика и дифференциальная диагностика, принципы профилактики, диспансерного наблюдения и лечения.
10. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность первичной легочной гипертензии: этиопатогенез, диагностика и дифференциальная диагностика, принципы профилактики, диспансерного наблюдения и лечения.
11. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных дислипидемий: этиопатогенез, диагностика и дифференциальная диагностика, принципы профилактики, диспансерного наблюдения и лечения.

12. Инструментальные методы в дифференциальной диагностике наследственных и многофакторных болезней сердца и сосудов (технология, показания, возможности)
13. Лабораторные методы в дифференциальной диагностике наследственных и многофакторных болезней сердца и сосудов (биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы): технология, показания, возможности.
14. Особенности медико-генетического консультирования семей при различных наследственных болезнях сердечно-сосудистой системы.
15. Подходы для медикаментозной профилактики наследственных и многофакторных заболеваний сердечно-сосудистой системы.
16. Перспективные направления терапии наследственных болезней сердечно-сосудистой системы.
17. Характеристика онкологических болезней как многофакторной патологии: эпидемиология и этиопатогенез.
18. Гены, участвующие в онкогенезе, и их характеристика.
19. Рак молочной железы и яичников: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические и клинико-морфологические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
20. Опухоли желудочно-кишечного тракта: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
21. Наследственные онкологические заболевания кожи: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические и клинико-морфологические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
22. Синдромы множественной эндокринной неоплазии I и II типов: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
23. Наследственные опухоли почек: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
24. PTEN-обусловленные онкологические синдромы: эпидемиология, этиопатогенез, клинико-генетические и клинико-морфологические характеристики, методы дифференциальной диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и терапии.
25. Особенности медико-генетического консультирования пациентов с наследственными формами рака, оценка генетического риска.
26. Таргетная терапия злокачественных новообразований.

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 прочитает.

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 заголовки.

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.