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)

СОГЛАСОВАНО
Декан факультета подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ
им. Н.И. Пирогова Минздрава России
_____ М.В. Хорева
« 28 » апреля 2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) «ГЕНЕТИКА: ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ»

Специальность
31.08.18 Неонатология

Направленность (профиль) программы
Неонатология

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2022 г.

Подписан: ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ "РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика: диагностика врождённых пороков развития и наследственных болезней в неонатальном периоде»» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.18 Неонатология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 30.06.2021 № 559, педагогическими работниками межкафедрального объединения: кафедры неонатологии факультета дополнительного профессионального образования, кафедры госпитальной педиатрии им. В.А. Таболина и кафедры госпитальной педиатрии № 2 педиатрического факультета.

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Дегтярева Марина Васильевна	Доктор медицинских наук, профессор	Заведующий кафедрой неонатологии ФДПО
2	Дегтярева Мария Григорьевна	Доктор медицинских наук, профессор РАН	Профессор кафедры неонатологии ФДПО
3	Рогаткин Сергей Олегович	Доктор медицинских наук, профессор	Профессор кафедры неонатологии ФДПО
4	Гребенникова Ольга Вячеславовна	Кандидат медицинских наук	Доцент кафедры неонатологии ФДПО
5	Асмолова Галина Анатольевна	Кандидат медицинских наук	Доцент кафедры неонатологии ФДПО
6	Сигова Юлия Александровна	-	Ассистент кафедры неонатологии ФДПО
7	Думова Светлана Владимировна	Кандидат медицинских наук, доцент	Доцент кафедры Госпитальной педиатрии им. В.А. Таболина ПФ
8	Ильенко Лидия Ивановна	Доктор медицинских наук, профессор	Заведующий кафедрой Госпитальной педиатрии №2 педиатрического факультета
9	Сахарова Елена Станиславовна	Доктор медицинских наук, профессор	Профессор кафедры Госпитальной педиатрии №2 педиатрического факультета
10	Барышникова Наталья Владимировна	Кандидат медицинских наук, доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика: диагностика врождённых пороков развития и наследственных болезней в неонатальном периоде» рассмотрена и одобрена на заседании межкафедрального объединения по специальности 31.08.18 Неонатология.

протокол № 261 от «10» марта 2022 г.

Руководитель межкафедрального объединения _____/Дегтярева М.В./

© Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля) 4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы 8
3. Содержание дисциплины (модуля) 8
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) 13
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся 14
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся 15
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) 20
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю) 20
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю) 23

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

Цель изучения дисциплины (модуля)

Приобретение теоретических знаний, а также умений и навыков, необходимых для профессиональной деятельности врача-неонатолога в области оказания медицинской помощи детям с врожденными пороками развития и наследственными болезнями в неонатальном периоде.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Углубление базовых, фундаментальных медицинских знаний о роли генетических факторов в развитии врождённых аномалий развития, об этиологии, патогенезе, клинической картине, методах диагностики и профилактики наследственных болезней у детей, о принципах лечения и реабилитации при врождённой и наследственной патологии;

2. Формирование клинического мышления, совершенствование навыков в проведении диагностики врожденной и наследственной патологии в неонатальном периоде, а также прогнозирования развития осложнений и неотложных состояний у детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями;

3. Формирование умений и навыков интерпретации результатов лабораторной и инструментальной диагностики врожденной и наследственной патологии у новорожденных детей, организации и проведения профилактики при наследственных болезнях;

4. Формирование умений и навыков в области назначения лечения детям с врожденными пороками развития и наследственными болезнями, в соответствии с современными стандартами оказания медицинской помощи, с учетом индивидуального подхода к пациенту и основами доказательной медицины.

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	– знать норму и патологию неонатального периода;
	Уметь	– анализировать и систематизировать данные периодической литературы по специальности; – определять качество научных публикаций с позиций доказательной медицины;
	Владеть	– навыками поиска, отбора и критического чтения периодической литературы по специальности; – навыками анализа эффективности методов диагностики и лечения с позиций доказательной медицины;
УК-1.2 Оценивает возможности и способы	Знать	– профессиональные источники информации;
	Уметь	– пользоваться профессиональными источниками информации;

применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Владеть	– технологией дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации;
ПК-1. Способен к оказанию специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям по профилю «неонатология»		
ПК-1.2 Проводит медицинское обследование новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза	Знать	– Порядки оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – Стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – МКБ – Методику сбора информации о состоянии здоровья, течении беременности и родов у матери ребенка, анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка – Физиологию и патологию развития плода, тератогенные периоды – Этиологию и патогенез наследственной и врождённой патологии – Семиотику наследственной и врождённой патологии – Показания для направления на консультацию к генетику, проведения лабораторных и инструментальных методов диагностики при наследственной и врождённой патологии, подтверждающих цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований
	Уметь	– Составлять и анализировать родословную, интерпретировать и анализировать полученную информацию о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка – Проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Проводить синдромологический анализ – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Обосновывать и планировать объем инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать и анализировать результаты инструментальных исследований у новорожденных и

		недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Анализировать результаты осмотров новорожденных и недоношенных детей врачами-специалистами с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): - врожденные пороки развития органов и систем; - наследственные болезни, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ; - Применять методы дифференциальной диагностики заболеваний и патологических состояний новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи
	Владеть	– Навыками получения информации о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка – Навыками клинико-генеалогического анализа – Навыками синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Назначением лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретацией результатов осмотров, лабораторных (в том числе генетических) и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Формулированием диагноза с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи
ПК-1.3 Проводит вскармливание, выхаживание и лечение новорожденных и недоношенных детей	Знать	– Современные принципы вскармливания и лечебного питания новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Методы лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией – Основы этиотропной, патогенетической и симптоматической терапии детей с наследственной и врождённой патологией – Механизмы действия диетотерапии и иных лекарственных препаратов, применяемых у детей с наследственной и врождённой патологией, медицинские показания и медицинские

		противопоказания к их назначению; возможные осложнения и побочные действия
	Уметь	– Назначать и проводить лечебное питание новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией учетом их состояния в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Устанавливать назогастральный и орогастральный зонды новорожденным и недоношенным детям – Осуществлять контроль и эффективность диетотерапии новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией – Составлять план лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначать и проводить лечение новорожденных и недоношенных детей (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям) при наследственных и врожденных нарушениях, в том числе нарушениях обмена веществ; - Назначать лекарственные препараты новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Владеть	– Навыками назначения лечебного питания новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками назначения лекарственных препаратов новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначением немедикаментозного лечения новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Оценкой эффективности и безопасности проводимого лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией
ПК-1.4 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения	Знать	– Методы профилактики возникновения и прогрессирования заболеваний неонатального и младенческого периодов – Принципы проведения программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания – Нормативные правовые документы, регламентирующие проведение программ неонатального скрининга, действующие программы неонатального скрининга в России и других странах
	Уметь	– Обучать законных представителей ребенка и

		ухаживающих лиц навыкам профилактики заболеваний новорожденных и недоношенных детей – Проводить просветительную работу, направленную на сохранение здоровья новорожденных и недоношенных детей – Организовать проведение программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, контролировать их выполнение
	Владеть	– Навыками просветительской работы по сохранению здоровья новорожденных и недоношенных детей – Навыками организации, проведения и контроля выполнения программ неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы		Всего, час.	Объем по полугодиям			
			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)		*Зачет*	-	*3*	-	-
Общий объем	**в часах**	*108*	-	*108*	-	-
	в зачетных единицах	*3*	-	*3*	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Теоретические основы клинической генетики

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

1.2. Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней. Роль инвазивных (кордоцентез, амниоцентез, биопсия ворсин хориона) и неинвазивных (УЗИ, МРТ, неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)) методов диагностики. Перинатальный консилиум.

1.3. Принципы диагностики наследственных болезней: Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Роль программ неонатального скрининга в диагностике наследственных заболеваний.

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

коррекция обмена; Заместительная терапия; Этиологическое лечение. Генотерапия; Адаптивная среда как метод лечения; Медико-социальная реабилитация.

Раздел 2. Врождённые аномалии развития

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

Раздел 3. Хромосомные болезни

3.1. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Основные показания для проведения хромосомного анализа.

3.2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями.

Раздел 4. Моногенные формы наследственных болезней

4.1 Наследственные болезни обмена аминокислот.

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

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

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

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

4.1.5 Нарушение обмена серосодержащих аминокислот: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз: недостаточность цистатионинбетасинтетазы, сульфитоксидазы, нарушение трансметилирования.

4.1.6. Другие аминацидопатии и ацидурии, входящие в программу неонатального скрининга в Москве: глутаровая ацидурия тип I, лейциноз, метилмалоновая/пропионовая ацидурия, недостаточность биотинидазы.

4.2. Наследственные болезни обмена углеводов.

4.2.1.Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика

галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).

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

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

4.3. Наследственные болезни обмена липидов. Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия.

4.4. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.

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

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

4.7. Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика, диагностика, Лечение. Нарушения обмена тиреоидных гормонов: врождённый гипотиреоз, гипертиреоз. Нарушения обмена гормонов надпочечников: адреногенитальный синдром (клинико-молекулярно-генетическая характеристика, биохимические нарушения, диагностика и лечение). Синдром андрогенной резистентности. Дефицит стероидсульфатаз и Х-сцепленный ихтиоз. Дефекты синтеза и действия гормона роста

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

4.8.1.Мембранопатии эритроцитов. Анемия Минковского-Шоффара. Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.

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

4.8.3.Нарушения системы свертывания крови: гемофилии

4.9. Нарушения мембранного транспорта (каналопатии). Общая характеристика, диагностика, лечение.

4.9.1. Нарушение транспорта аминокислот: лизинурическая непереносимость белка, болезнь Хартнупа, синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет.

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

4.10. Нарушения обмена клеточных органелл.

4.10.1. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная

диагностика), лечение и прогноз. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения митохондриального β-окисления окисления жирных кислот: недостаточность одноцепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот и др. Недостаточность ферментов дыхательной цепи: 1) Неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма; 2) Взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.

4.10.2. Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение.

4.10.3. Мукополисахаридозы: клинико-генетические формы. I-клеточная болезнь (Маннозидоз).

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

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

4.11. Наследственные иммунодефициты Общая характеристика, диагностика, лечение.

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

4.13. Другие наследственные синдромы. Наследственные синдромы и болезни с преимущественным нарушением:

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

4.13.2. Кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (Ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии. Синдром Чедиака-Хигаши Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Синдром нейрофиброматоза Реклингаузена, тип 1. Синдром подколенного птеригиума. Трихоринофалангеальный синдром 1 и 2 типов. Туберозный склероз. Синдром Шегрена-Ларсена. Синдром глухоты и скрученных волос. Синдром LEOPARD. Синдром EEC. Ихтиоз. Ладонно-подошвенный гиперкератоз. Синдром Ротмунда-Томпсона.

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

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

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

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

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

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

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

4.13.9 Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параплегии (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония. Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).

Раздел 5. Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях

5.1. Цитогенетические методы диагностики.

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

Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа.

5.2 Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах

5.3 Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

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

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

Раздел 6. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии

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

6.2. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.

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

6.3 Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.

Федеральные и региональные программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врождённой патологии. Региональные и этнические особенности программ. Действующие программы массового скрининга в России и мире, сравнительные характеристики. Характеристика наследственных болезней, планируемых к включению в программу массового неонатального скрининга в России.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Контакт. раб	Л	СПЗ	К	СР		
	Полугодие 2	**108**	**90**	**6**	**84**	**-**	**18**	**Зачет**	
Раздел 1	**Теоретические основы клинической генетики.**	**18**	**16**	**2**	**14**	**-**	**2**	Устный опрос, тесты	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.2 ПК-1.3
Тема 1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии	4	4	-	4	-	-		
Тема 1.2	Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней.	4	4	-	4	-	-		
Тема 1.3	Принципы диагностики наследственных болезней	4	4	1	3	-	-		
Тема 1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением:	6	4	1	3	-	2		
Раздел 2	**Врождённые аномалии развития.**	**12**	**10**	**2**	**8**	**-**	**2**	Устный опрос, тесты	ПК-1.2
Тема 2.1	Клинические проявления действия тератогенных факторов.	12	10	2	8	-	2		
Раздел 3	**Хромосомные болезни**	**12**	**10**	**-**	**10**	**-**	**2**	Устный опрос, тесты, реферат-доклад	ПК-1.2
Тема 3.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях.	4	4	-	4	-	-		
Тема 3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом.	8	6	-	6	-	2		
Раздел 4	**Моногенные формы наследственных болезней**	**30**	**26**	**1**	**25**	**-**	**4**	Устный опрос,	ПК-1.2 ПК-1.3

Тема 4.1	Наследственные болезни обмена аминокислот.	2	2	-	2	-	-	тесты, реферат-доклад	ПК-1.4
Тема 4.2	Наследственные болезни обмена углеводов.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.3	Наследственные болезни обмена липидов.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.4	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.	2	1	-	1	-	1		
Тема 4.5	Нарушение транспорта и утилизации металлов.	2	1	-	1	-	1		
Тема 4.6	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.7	Нарушение синтеза и действия гормонов.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.8	Нарушение функции крови и кроветворной ткани.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.9	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии).	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.10	Нарушения обмена клеточных органелл.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.11	Наследственные иммунодефициты.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.12	Нарушение формирования соединительной ткани.	2	2	-	2	-	-		
Тема 4.13	Другие наследственные синдромы	6	4	1	3	-	2		
Раздел 5	**Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях.**	**18**	**14**	**-**	**14**	**-**	**4**	Устный опрос, тесты	ПК-1.2
Тема 5.1	Цитогенетические методы диагностики.	6	5	-	5	-	1		
Тема 5.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	6	5	-	5	-	1		
Тема 5.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	6	4	-	4	-	2		
Раздел 6	**Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.**	**18**	**14**	**1**	**13**	-	**4**	Устный опрос, тесты, реферат-доклад	ПК-1.4
Тема 6.1	Медико-генетическое консультирование	6	5	1	4	-	1		
Тема 6.2	Профилактика болезней с наследственным предрасположением.	6	5	-	5	-	1		
Тема 6.3	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	6	4	-	4	-	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, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, студенческих научных конференциях.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Виды самостоятельной работы
1	Теоретические основы клинической генетики	Работа с основной и дополнительной литературой, углубленное изучение этиологии и патогенеза наследственной патологии, принципов классификации, типов наследования и семиотики наследственных болезней, принципы пренатальной диагностики, патогенеза, клинической картины и отдаленных последствий патологии, включенной в перечень для проведения неонатального скрининга, подготовка презентаций по темам раздела для участия в семинарах и практических занятиях
2	Врождённые аномалии развития	Самостоятельная работа с литературой по эмбрио- и фетогенезу, современным принципам классификации пороков развития. Проработка конспектов лекций, подготовка презентаций для участия в работе семинаров.
3	Хромосомные болезни	Работа с литературой и международными базами данных по клинико-цитогенетической характеристике хромосомных заболеваний, принципам медико-генетического консультирования. Подготовка презентаций к клиническим разборам пациентов с хромосомными заболеваниями.
4	Моногенные формы наследственных болезней	Работа с основной и дополнительной литературой в соответствии с тематическим планом, подготовка к семинарам, подготовка реферативных сообщений о клинической картине, патогенезе, диагностике и принципах терапии основных нозологических форм моногенных болезней
5	Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях	Работа с литературой, посвященной основным лабораторным методам диагностики наследственной патологии в неонатальном периоде. Изучение нормативно-правового регулирования порядка обследования ребенка при подозрении на наследственную/врожденную, в том числе, орфанную патологию.
6	Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии	Изучение нормативно-правового регулирования проведения неонатального скрининга, особенности его проведения у недоношенных детей, и детей, нуждающихся в терапии в условиях ОРИТ, порядка обследования ребенка при подозрении на наследственную/врожденную, в том числе, орфанную патологию. Изучение принципов медико-генетического консультирования. Работа с дополнительной, в том числе, зарубежной литературой по специальности.

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.	Неонатология [Текст] : [учеб. пособие для вузов] : в 2 т. / Н. П. Шабалов. Т. 1. - Москва : МЕДпресс-информ, 2009.	5
2.	Неонатология [Текст] : [учеб. пособие для вузов] : в 2 т. / Н. П. Шабалов. - 5-е изд., испр. и доп. - Т. 2. - Москва : МЕДпресс-информ, 2009.	5
3.	Детские болезни [Текст] : учебник / под ред. Н. Н. Володина, Ю. Г. Мухиной. - Т. 1 : Неонатология / под ред. Володина Н. Н., Мухиной Ю. Г., Чубаровой А. И. – М.: Династия, 2011.	10
4.	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. – 582 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
5.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
6.	Неонатология [Текст] : нац. руководство / гл. ред. Н. Н. Володин ; науч. ред. : Е. Н. Байбарина и др. ; Рос. ассоц. специалистов по перинат. медицине. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 849 с. : [9] л. ил., ил. + CD. - (Национальные руководства).	1
7.	Клиническая генетика [Текст] : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010.	10
8.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
9.	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. – 582 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
10.	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 964 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
11.	Пропедевтика детских болезней с уходом за детьми [Текст] : учеб. для вузов / Капитан Т. В. – 5-е изд., доп. – Москва : МЕДпресс-информ, 2009. – 655 с. : [6] л. ил.	10
12.	Пропедевтика детских болезней : [Электронный ресурс] учебник / под ред. А. С. Калмыковой. - 2-е изд., перераб.: ил. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 768 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
13.	Врожденная расщелина верхней губы и неба / С. В. Чуйкин, Л. С. Персин, Н. А. Давлетшин ; под ред. С. В. Чуйкина. - Москва : Мед. информ. агентство, 2008. - 363 с., 9 л. ил.	3
14.	Неонатология [Текст] : нац. руководство / гл. ред. Н. Н. Володин ; науч. ред. : Е. Н. Байбарина и др. ; Рос. ассоц. специалистов по перинат. медицине. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 849 с. : [9] л. ил., ил. + CD. - (Национальные руководства).	1
15.	Кардиология детского возраста [Электронный ресурс] / [Ю. М. Белозеров и др.] ; под ред. А. Д. Царегородцева [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
16.	Гемодинамика и кардиология [Электронный ресурс] : практ. рук. : пер. с англ. / Ч. Клайман, И. Сери. – Москва : Логосфера, 2015. – (Проблемы и противоречия в неонатологии). - Режим доступа: http://books-up.ru.	Удаленный доступ

17.	Неврология новорожденных [Электронный ресурс] : острый период и поздние осложнения / А. Ю. Ратнер. – 8-е изд. (эл.). – Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2020. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
18.	Легкие новорожденных [Электронный ресурс] : практ. рук. : пер. с англ. / Э. Банкалари. – Москва : Логосфера, 2015. – 672 с. – (Проблемы и противоречия в неонатологии). - Режим доступа: http://books-up.ru.	Удаленный доступ
19.	Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы: молекулярные и цитогенетические аспекты [Текст] / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - Москва : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с. : ил. - Библиогр. : С. 353-384.	1
20.	Cell Biology and Genetics [Текст] / M. Stubbs, N. Suleyman. - 4th ed. - Edinburgh etc. : Mosby Elsevier, 2015. - XIV, 200 p. : il. - (Crash Course / ser. ed. : D. Horton-Szar) (Study smart with Student Consult)	1
21.	Биомедицинские нанотехнологии, / Будкевич Е.В., Будкевич Р.О. - Издательство "Лань" ЭБС ЛАНЬ, 2020. – Режим доступа: http://e.lanbook.com.	Удаленный доступ
22.	Классификация перинатальных поражений нервной системы у новорожденных [Текст] : методические рекомендации / Всерос. учеб.-науч.-метод. центр по непрерыв. мед. и фарм. образованию, Рос. ассоц. специалистов по перинат. медицине. - Москва : ВУНМЦ, 2000. - 40 с.	1
23.	Перинатальная неврология. Ю.И. Барашнев – М.: Триада-Х, 2001, 640 с.Барашнев, Ю. И. Перинатальная неврология [Текст] / Барашнев Юрий Иванович ; Ю. И. Барашнев. - Москва : Триада-Х, 2001. - 638с. : ил. –	3
24.	Гомеостаз новорожденного [Текст] : (физико-химические показатели) / Антонов Альберт Григорьевич, Е. Е. Бадюк ; А. Г. Антонов, Е. Е. Бадюк, Ю. А. Тылькиджи. - Ленинград : Медицина, Ленингр. отд-ние, 1984. - 184 с.	5
Дополнительная литература		
25.	Компьютерная томография головного мозга у новорожденных и детей раннего возраста. / Н.Н. Володин, М.И. Медведев, А.В. Горбунов. – М: ГЭОТАР-Медиа, 2002	2
26.	Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 1 / А. М. Запруднов, К. И. Григорьев, Л. А Харитонова. – 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 768 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
27.	Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 2 / А. М. Запруднов, К. И. Григорьев, Л. А. Харитонова. – 2-е изд., перераб. и доп. Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 752 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
28.	Педиатрия [Текст] : нац. руководство : в 2 т. Т. 1 / [Р. И. Аванесян, Т. Г. Авдеева, Е. И. Алексеева и др.]. ; подгот. под эгидой Союза педиатров России и Ассоц. мед. о-в по качеству. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 1017 с. : [26] л. ил., ил. + CD. - На обл. : Национальный проект "Здоровье". Союз педиатров России.	1
29.	Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 1 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 1017 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
30.	Педиатрия [Текст] : нац. руководство : в 2 т. Т. 2 / [О. Е. Агранович, Н. А. Аклаева, В. А. Аксенова и др.]. / подгот. под эгидой Союза педиатров России и Ассоц. мед. о-в по качеству. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 1023 с. : [23] л. ил., ил. + CD. - На обл. : Национальный проект "Здоровье". Союз педиатров России.	1
31.	Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 2 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009 – 1024 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
32.	Педиатрия : [Электронный ресурс] учебник / Под ред. Н. А. Геппе. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009 – 432 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Удаленный доступ
33.	Педиатрия [Текст] : справ. практ. врача / К. И. Григорьев. - М. : МЕДпресс-информ, 2008.	5
34.	Пропедевтика детских болезней [Текст] : учеб. для мед. вузов / И. М. Воронцов, А. М. Мазурин ; [под общ. ред. О. А. Маталыгиной]. - 3-е изд., доп.	10

	и перераб. - Санкт-Петербург : Фолиант, 2010.	
35.	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

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – https://rsmu.ru.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. PubMed - Электронно-библиотечная медицинская система;
9. FindZebra - Поисковая система для сложных медицинских случаев.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. http://www.consultant.ru Консультант студента – компьютерная справочная правовая система в РФ;
2. https://www.garant.ru Гарант.ру – справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
3. https://www.elibrary.ru – национальная библиографическая база данных научного цитирования;
4. http://www.scopus.com – реферативная база данных;
5. www.rosminzdrav.ru Официальный сайт Минздрава России;
6. www.rsl.ru Российская государственная библиотека (РГБ);
7. www.iramn.ru Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины);
8. http://www.medinfo.com/ Медицинская поисковая система для специалистов;
9. https://mirvracha.ru Профессиональный портал для врачей;
10. http://www.neonatology.pro Общероссийская общественная организация содействия развитию неонатологии "Российское общество неонатологов", город Москва;
11. http://www.raspm.ru Российская ассоциация специалистов перинатальной медицины;
12. http://www.neonatology-nmo.ru/ Журнал «Неонатология: новости, мнения, обучение»;
13. http://www.neonatalspb.ru Информационный ресурс «Неонатология и неонатальная реаниматология»;
14. http://www.aap.org Американская академия педиатрии;
15. http://www.rusvrach.ru Врач;
16. http://www.rmj.ru Русский медицинский журнал;
17. http://www.mediasphera.ru Издательство «Медиа Сфера»;
18. http://www.russmed.ru Российское медицинское общество;
19. http://www.consilium-medicum.com Журнал «Consilium-medicum»;

20. http://www.bmj.com British Medical Journal;
21. http://www.thelancet.com The Lancet;
22. http://www.cochrane.org Cochrane Collaboration;
23. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed PubMed;
24. http://www.acns.org/practice/guidelines Сайт американского общества клинических нейрофизиологов;
25. https://genetics-info.ru/literature/ - информационный портал по генетике, в разделе литература - Клинические рекомендации по ряду патологий;
26. https://library.mededtech.ru/docs - Библиотека аккредитации;
27. www.dnalab.ru - Центр Молекулярной Генетики (ООО «ЦМГ»)
28. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim – открытая база данных OMIM по наследственным болезням;
29. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/ - GeneReviews – открытая база данных обзоров по наследственным болезням;
30. http://www.rare-diseases.ru – Всероссийское общество орфанных заболеваний, открытая база данных по наследственным болезням обмена веществ на русском языке;
31. https://mukoviscidoz.org/ - сайт для врачей и пациентов с муковисцидозом
32. https://mukoviscidoz.org/mukovistsidoz-lechenie-metodicheskie-rekomendatsii.html - Национальный консенсус (2017 и 2019 г);
33. https://www.rarechromo.org/ - сайт с информацией по хромосомной патологии;
34. https://med-gen.ru/ - сайт ФГБНУ «МГНЦ» им. Н.И. Бочкова - раздел специалистам
35. https://www.medgen-journal.ru/jour - журнал «Медицинская генетика».

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 типа, семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Письменные столы для преподавателя и для обучающихся, учебная мебель (стулья), шкафы для книг и документации, ноутбук, ЖК-дисплей, экран, проектор мультимедийный. Электроэнцефалограф "Neurotravel", система модульная для комплексной функциональной диагностики ATES DIAGNOSTIC с принадлежностями (ЭЭГ модуль Neurotravel Light), монитор церебральных функций «Olympic CFM 6000».
2	Компьютерные классы	Рабочее место преподавателя, учебная мебель, компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду (компьютеризированные рабочие места).
3	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде

Программное обеспечение

–MICROSOFT WINDOWS 7, 10;
–OFFICE 2010, 2013;
–Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
–ADOBE CC;
–Photoshop;
–Консультант плюс (справочно-правовая система);
–iSpring;

– Adobe Reader;
– Adobe Flash Player;
– Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
– 7-Zip;
– FastStone Image Viewer.

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

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

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

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

Раздел 1. Теоретические основы клинической генетики.

Раздел 2. Врождённые аномалии развития.

Раздел 3. Хромосомные болезни.

Раздел 4. Моногенные формы наследственных болезней.

Раздел 5. Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях.

Раздел 6. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.

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

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

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

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

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

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

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

— рекомендуемую основную и дополнительную литературу;

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

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

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

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

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

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

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

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

Таблица 7

Вид занятия	**Используемые интерактивные образовательные технологии**
Л	Не предусмотрено

СПЗ	Не предусмотрено

Приложение 1
к рабочей программе по дисциплине (модулю)

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ) «ГЕНЕТИКА: ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЁННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ»

Специальность
31.08.18 Неонатология

Направленность (профиль) программы
Неонатология

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2022 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	– знать норму и патологию неонатального периода;
	Уметь	– анализировать и систематизировать данные периодической литературы по специальности; – определять качество научных публикаций с позиций доказательной медицины;
	Владеть	– навыками поиска, отбора и критического чтения периодической литературы по специальности; – навыками анализа эффективности методов диагностики и лечения с позиций доказательной медицины;
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– профессиональные источники информации;
	Уметь	– пользоваться профессиональными источниками информации;
	Владеть	– технологией дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации;
ПК-1. Способен к оказанию специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям по профилю «неонатология»		
ПК-1.2 Проводит медицинское обследование новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза	Знать	– Порядки оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – Стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией – МКБ – Методику сбора информации о состоянии здоровья, течении беременности и родов у матери ребенка, анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка – Физиологию и патологию развития плода, тератогенные периоды – Этиологию и патогенез наследственной и врождённой патологии – Семиотику наследственной и врождённой патологии – Показания для направления на консультацию к генетику, проведения лабораторных и инструментальных методов диагностики при наследственной и врождённой патологии, подтверждающих цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований

	Уметь	– Составлять и анализировать родословную, интерпретировать и анализировать полученную информацию о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка – Проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Проводить синдромологический анализ – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Обосновывать и планировать объем инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать и анализировать результаты инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Анализировать результаты осмотров новорожденных и недоношенных детей врачами-специалистами с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): - врожденные пороки развития органов и систем; - наследственные болезни, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ; - Применять методы дифференциальной диагностики заболеваний и патологических состояний новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи
	Владеть	– Навыками получения информации о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка – Навыками клинико-генеалогического анализа – Навыками синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением

		на наследственную и врождённую патологию – Назначением лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям с подозрением на наследственную и врождённую патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретацией результатов осмотров, лабораторных (в том числе генетических) и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Формулированием диагноза с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи
ПК-1.3 Проводит вскармливание, выхаживание и лечение новорожденных и недоношенных детей	Знать	– Современные принципы вскармливания и лечебного питания новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врождённую патологию – Методы лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией – Основы этиотропной, патогенетической и симптоматической терапии детей с наследственной и врождённой патологией – Механизмы действия диетотерапии и иных лекарственных препаратов, применяемых у детей с наследственной и врождённой патологией, медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению; возможные осложнения и побочные действия
	Уметь	– Назначать и проводить лечебное питание новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией учетом их состояния в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Устанавливать назогастральный и орогастральный зонды новорожденным и недоношенным детям – Осуществлять контроль и эффективность диетотерапии новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией – Составлять план лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначать и проводить лечение новорожденных и недоношенных детей (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям) при наследственных и врожденных нарушениях, в том числе нарушениях обмена веществ; - Назначать лекарственные препараты новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Владеть	– Навыками назначения лечебного питания новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской

		помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками назначения лекарственных препаратов новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначением немедикаментозного лечения новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врождённой патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Оценкой эффективности и безопасности проводимого лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врождённой патологией
ПК-1.4 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения	Знать	– Методы профилактики возникновения и прогрессирования заболеваний неонатального и младенческого периодов – Принципы проведения программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания – Нормативные правовые документы, регламентирующие проведение программ неонатального скрининга, действующие программы неонатального скрининга в России и других странах
	Уметь	– Обучать законных представителей ребенка и ухаживающих лиц навыкам профилактики заболеваний новорожденных и недоношенных детей – Проводить просветительную работу, направленную на сохранение здоровья новорожденных и недоношенных детей – Организовать проведение программ неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, контролировать их выполнение
	Владеть	– Навыками просветительской работы по сохранению здоровья новорожденных и недоношенных детей – Навыками организации, проведения и контроля выполнения программ неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания

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

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

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

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

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

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

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

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

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

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов (тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается

аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

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

3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 2

Раздел, тема	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание	Код индикатора
	Полугодие 2			
Раздел 1	**Теоретические основы клинической генетики.**	Устный опрос, тесты	**Устные вопросы:** 1. Этиология, частота и распространённость наследственной патологии в мире и России 2. Классификация врождённой и наследственной патологии. База данных наследственной патологии OMIM. 3. Причины клинического полиморфизма и генетической гетерогенности наследственных болезней. 4. Основные подходы к разработке терапии и профилактики наследственной патологии **Тестовое задание:** 1. Окончательный диагноз наследственного заболевания может быть поставлен a) врачом генетиком на основании клинической картины и генеалогического анализа b) только на основании молекулярно-генетического анализа c) лечащим врачом на основании клинической картины и результатов лабораторного и инструментального обследования d) после совместной консультации пациента врачом генетиком и лечащим врачом по совокупности всех результатов и даже при отсутствии выявленной мутации 2. К частым наследственным болезням относятся заболевания, встречающиеся не реже чем 1 на a) 50000 b) 10000 c) 1000000 d) 100000 3. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет (%) a) 5 b) 1 c) 10 d) 25	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.2 ПК-1.3
Тема 1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии			
Тема 1.2	Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней.			
Тема 1.3	Принципы диагностики наследственных болезней			
Тема 1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением:			

			4. Локусная гетерогенность нервно-мышечных заболеваний обусловлена a) сходством механизмов действия белковых продуктов генов b) сходством структуры белковых продуктов генов c) различием механизмов белковых продуктов генов d) различием структуры белковых продуктов генов 5. Механизмом действия препарата Нусинерсен (спинраза) является a) увеличение экспресии гена SMN2 b) вырезание экзона 7 гена SMN2 c) увеличение экспресии гена SMN1 d) сохранение экзона 8 гена SMN1	
Раздел 2	**Врождённые аномалии развития.**	Устный опрос, тесты	**Устные вопросы:** 1. Классификация врождённых аномалий и пороков развития 2.Принципы кодирования врождённых аномалий и пороков развития 3.Синдромологический анализ в диагностике наследственной патологии 4.Врождённые пороки развития инфекционной и наследственной этиологии – принципы дифференциальной диагностики 5. Мониторинг врождённых пороков развития **Тестовое задание:** 1. Период, в котором формируются грубые пороки развития, называется a) эмбриональным b) фетальным c) перинатальным d) постнатальным 2. Аномалия развития, не нарушающая функцию органа и не требующая лечения, называется a) малая аномалия развития b) дисплазия c) мальформация d) атрезия 3. Врождённый порок развития, не относящийся к дефектам брюшной стенки, называется a) диафрагмальная грыжа b) омфалоцеле c) гастрошизис d) пупочная грыжа 4. Акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп характерна для a) синдрома Апера b) синдрома Карпентера c) синдрома Пфейфера ахондроплазии	ПК-1.2
Тема 2.1	Клинические проявления действия тератогенных факторов.			
Раздел 3	**Хромосомные болезни**	Устный опрос, тесты, реферат-	**Устные вопросы:** 1. Классификация хромосомной патологии 2. Этиология и патогенез хромосомной патологии	ПК-1.2
Тема 3.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация,			

	распространенность в популяциях.	доклад	3. Основные характеристики патологии аутосом 4. Основные характеристики патологии половых хромосом 5. Основные характеристики микроцитогенетических синдромов **Тестовое задание:** 1. Аномалия хромосом, связанная с нарушением числа целого хромосомного набора, называется a) полиплоидия b) анеуплоидия c) транслокация d) изохромосома 2. У больных с синдромом Эдвардса выявляется кариотип a) 47,ХУ,+18 b) 45,Х c) 47,ХХ,+13 d) 46,ХХ 3. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию, характерен для синдрома a) Патау b) Дауна c) Эдвардса d) Сотоса 4. МРТ картина лисэнцефалии характерна для синдрома a) Миллера-Дикера b) Дауна c) Патау d) Лежена **Реферат-доклад:** 1. Синдром Ди Джорджи: этиология, патогенез, клинические характеристики, критерии диагностики и дифференциальная диагностика, диспансерное наблюдение. 2. Синдром Беквита-Видемана: этиология, патогенез, клинические характеристики, дифференциальная диагностика, диспансерное наблюдение.	
Тема 3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом.			
Раздел 4	**Моногенные формы наследственных болезней**	Устный опрос, тесты, реферат-доклад	**Устные вопросы:** 1. Наследственные болезни обмена: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика 2. Проксимальная спинальная амиотрофия: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика 3. Синдром вялого ребёнка: проблемы дифференциальной диагностики **Тестовое задание:** 1.Сочетание аллопеции, судорог, атопического дерматита, грибковой инфекции характерно для a) стрептококковой инфекции b) мевалоновой ацидурии c) недостаточности биотинидазы d) заболевания из группы	ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4
Тема 4.1	Наследственные болезни обмена аминокислот.			
Тема 4.2	Наследственные болезни обмена углеводов.			
Тема 4.3	Наследственные болезни обмена липидов.			
Тема 4.4	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.			
Тема 4.5	Нарушение транспорта и утилизации металлов.			
Тема 4.6	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема.			

Тема 4.7	Нарушение синтеза и действия гормонов.		гиперфенилаланиемий 2. Дифференциальную диагностику аминоацидопатий и органических ацидурий следует проводить с a) нарушением обмена гликозаминогликанов b) нейроинфекциями c) наследственными эпилепсиями d) митохондриальными заболеваниями 3. Микроцефалия наиболее часто встречается при a) BH4-дефицитных гиперфенилаланинемиях, тип A и C b) ФАГ-зависимой гиперфенилаланинемии c) недостаточности сепиаптеринредуктазы d) BH4-дефицитных гиперфенилаланинемиях, тип B и D 4. При расчёте диетотерапии учитывается, что 1 г белка содержит примерно __ мг фенилаланина a) 25 b) 50 c) 75 d) 100 **Реферат-доклад:** 1. Наследственные нарушения слуха: классификация и клинико-генетические хараеткристики 2. Наследственная патология гепато-билиарной системы у детей 3. Аминоацидопатии: этиопатогенез, клиническая картина, диагностика, профилактика и лечение.	
Тема 4.8	Нарушение функции крови и кроветворной ткани.			
Тема 4.9	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии).			
Тема 4.10	Нарушения обмена клеточных органелл.			
Тема 4.11	Наследственные иммунодефициты.			
Тема 4.12	Нарушение формирования соединительной ткани.			
Тема 4.13	Другие наследственные синдромы			
Раздел 5	**Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях.**	Устный опрос, тесты	**Устные вопросы:** 1. Показания к цитогенетическому исследованию 2. Показания к молекулярно-цитогенетическому исследованию 3. Показания к молекулярно-генетическому исследованию (ДНК-анализу) 4. Показания к экзомному секвенированию **Тестовое задание:** 1. Для установления этиологии ранних эпилептических энцефалопатий необходимо назначить a) хромосомный микроматричный анализ b) тандемную масс-спектрометрию c) стандартное цитогенетическое исследование d) клиническое секвенирование экзома 2. Ребенку, родившемуся с низким весом на сроке беременности 38-40 недель, с множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой темпов моторного и психо-речевого развития, судорогами с 4 мес жизни уточнение диагноза целесообразно начать с a) анализа кариотипа	ПК-1.2
Тема 5.1	Цитогенетические методы диагностики.			
Тема 5.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней			
Тема 5.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней			

			b) хромосомного микроматричного анализа c) секвенирования экзома d) секвенирования генома 3. Лабораторным методом исследования, позволяющим подтвердить диагноз синдрома Дауна, является a) цитогенетический анализ b) иммунологический анализ c) биохимический анализ d) хроматография аминокислот 4. С целью диагностики синдромов, обусловленных структурными нарушениями хромосом, наиболее целесообразно использовать a) молекулярно-цитогенетические методы b) стандартное цитогенетическое исследование c) секвенирование по Сэнгеру d) массовое параллельное секвенирование 5. При подозрении на наследственную аминоацидопатию необходимо назначить впервую очередь a) тандемную масс-спекторометрию b) клинический биохимический анализ крови c) хромосомный микроматричный анализ d) молекулярно-генетическое исследование - секвенирование экзома	
Раздел 6	**Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.**	Устный опрос, тесты, реферат-доклад	**Устные вопросы:** 1. Основные требования к разработке и проведению программ неонатального скрининга 2. Общая характеристика программ неонатального скрининга в России 3. Программы биохимического неонатального скрининга в России 4. Программы молекулярно-генетического неонатального скрининга в России 5. Программа аудиологического неонатального скрининга в России **Тестовое задание:** 1.Скрининг новорожденных на наследственные болезни является методом: a) профилактики b) диагностики c) лечения d) мониторинга 2. При проведении скрининга доля ложноотрицательных результатов может составлять не более (%) a) 0 b) 0,5 c) 1 d) 3 3. программы скрининга как правило направлены на выявление аутосомно-рецессивной патологии аутосомно-доминантной патологии	ПК-1.4
Тема 6.1	Медико-генетическое консультирование			
Тема 6.2	Профилактика болезней с наследственным предрасположением.			
Тема 6.3	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.			

			сцепленной с Х-хромосомой патологии митохондриальной патологии 4. взятие крови для неонатального скрининга у недоношенных новорождённых осуществляется на ___ день жизни a) 7-14 b) 21-28 c) 3-5 d) 15-20 5. при массовом аудиологическом скрининге необходимо исследовать a) оба уха на фоне полного покоя ребёнка b) одно ухо на фоне полного покоя ребёнка c) оба уха при плаче ребёнка d) одно ухо при плаче ребёнка **Реферат-доклад:** 1. История развития программ неонатального скрининга (на ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз) 2. Перспективы развития программ неонатального скрининга в России и мире	

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету

1. Этиология, частота и распространённость наследственной патологии в мире и России
2. Классификация врождённой и наследственной патологии. База данных наследственной патологии OMIM.
3. Причины клинического полиморфизма и генетической гетерогенности наследственных болезней.
4. Классификация врождённых аномалий и пороков развития
5. Мониторинг врождённых пороков развития. Принципы кодирования врождённых аномалий и пороков развития
6. Синдромологический анализ в диагностике наследственной патологии, принципы дифференциальной диагностики.
7. Классификация хромосомной патологии
8. Этиология и патогенез хромосомной патологии
9. Основные характеристики патологии аутосом, характеристика наиболее частых хромосомных синдромов
10. Основные характеристики патологии половых хромосом, характеристика наиболее частых хромосомных синдромов с нарушением набора половых хромосом
11. Основные характеристики микроцитогенетических синдромов на примерах (Синдром Ди Джорджи, синдром Беквита-Видемана, синдром Вильямса и др.)
12. Наследственные болезни обмена: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика.
13. Гиперфенилаланинемии: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
14. Органические ацидурии: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
15. Митохондриальные болезни: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
16. Болезни клеточных органелл (пероксисомные болезни).
17. Нарушения обмена углеводов. Галактоземия.

18. Нарушения обмена липидов. Синдром Смита-Лемли-Опица.
19. Нарушения обмена гормонов: врождённая гиперплазия коры надпочечников.
20. Врождённый гипотиреоз: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика.
21. Муковисцидоз: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
22. Недостаточность биотинидазы.
23. Синдром вялого ребёнка: проблемы дифференциальной диагностики. Врождённые миопатии
24. Неонатальные судороги: этиология, патогенез, дифференциальная диагностика.
25. Проксимальная спинальная амиотрофия: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика
26. Наследственные нарушения слуха: клинико-генетические характеристики
27. Показания к стандартному цитогенетическому исследованию, возможности и ограничения метода
28. Молекулярно-цитогенетические методы исследования: показания, возможности и ограничения методов.
29. Молекулярно-генетические методы исследования: показания, возможности и ограничения методов ДНК-анализа. Показания к экзомному секвенированию
30. Биохимические методы диагностики наследственной патологии: показания, возможности и ограничения методов.
31. Основные требования к разработке и проведению программ неонатального скрининга
32. Программы биохимического неонатального скрининга в России, общая характеристика, алгоритм проведения.
33. Расширенная программа биохимического неонатального скрининга в России.
34. Программы молекулярно-генетического неонатального скрининга в России, алгоритм проведения.
35. Программа аудиологического неонатального скрининга в России, алгоритм проведения.
36. Методы профилактики наследственной и врождённой патологии.
37. Лечение наследственной патологии: основные принципы и методы.

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 заголовок.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

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

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

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

Текущий контроль успеваемости в виде тестовых заданий

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

Тестов закрытого типа – задания с выбором правильного ответа.

Задания закрытого типа могут быть представлены в двух вариантах:

–задания, которые имеют один правильный и остальные неправильные ответы (задания с выбором одного правильного ответа);

–задания с выбором нескольких правильных ответов.

Тестов открытого типа – задания без готового ответа.

Задания открытого типа могут быть представлены в трех вариантах:

–задания в открытой форме, когда испытуемому во время тестирования ответ необходимо вписать самому, в отведенном для этого месте;

–задания, где элементам одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества (задания на установление соответствия);

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

Текущий контроль успеваемости в виде ситуационных задач

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

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

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

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

–Ситуация-иллюстрация – поясняет какую-либо сложную процедуру или ситуацию. Ситуация-иллюстрация в меньшей степени стимулирует самостоятельность в рассуждениях, так как это примеры, поясняющие излагаемую суть представленной

ситуации. Хотя и по поводу их может быть сформулирован вопрос или согласие, но тогда ситуация-иллюстрация уже переходит в ситуацию-оценку.

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

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

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

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

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

Принципы разработки ситуационных задач

–ситуационная задача носит ярко выраженный практико-ориентированный характер;

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

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

–ситуационная задача актуальна и представлена в виде реальной ситуации;

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

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

Решение ситуационных задач может быть представлено в следующих вариантах

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

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

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

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

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

Применение на учебных занятиях ситуационных задач способствует развитию у обучающихся аналитических способностей, умения находить и эффективно использовать необходимую информации, вырабатывать самостоятельность и инициативность в решениях. Что в свою очередь, обогащает субъектный опыт обучающихся в сфере

профессиональной деятельности, способствует формированию компетенций, способности к творческой самостоятельности, повышению познавательной и учебной мотивации.

Оценки текущего контроля успеваемости фиксируются в ведомости текущего контроля успеваемости.

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

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

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