

Рабочая программа учебной дисциплины медицинская генетика разработана на основании учебного плана по специальности педиатрия, утвержденного Ученым Советом, протокол от « 27 » февраля 2018г., № 2; в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от « 17 » августа 2015 г № 853

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: изучения медицинской генетики являются:

1. Приобретение студентами пропедевтических навыков для правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа;
2. Овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека - этиологии, патогенезе, причинах клинического полиморфизма и генетической гетерогенности;
3. Овладение навыками использования клинико-генеалогического метода в клинической практике;
4. Усвоение принципов медико-генетического консультирования;
5. Получение представления о методах пренатальной диагностики наследственных болезней и программах массового скрининга новорожденных, как основных направлениях в профилактике данной патологии;
6. Овладение представлениями о генетических основах индивидуального ответа больного на лекарственное воздействие.

Поставленные цели могут быть выполнены при овладении студентами практическими навыками сбора родословной больного, ее анализа, интерпретации особенностей фенотипа курируемого ребенка. Достижение необходимого уровня «знаний-умений» закрепляется самостоятельной работой студентов с больными, результатом которой является написание карты фенотипа и родословной с обоснованным заключением, выводами и рекомендациями.

На каждом практическом занятии предусмотрено время для проведения тестового контроля исходного уровня подготовки. В конце курса медицинской генетики проводится тестирование в компьютерном классе.

В ходе изучения медицинской генетики студенты должны освоить практические навыки и медицинские манипуляции, которые закрепляются на производственной практике.

Задачи:

- приобретение студентами знаний по основным методам медицинской генетики и их применению в клинической медицине, сведений об этиологии и патогенезе моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваний;
- обучение студентов важнейшим методам цитогенетических и биохимических методов обследования больного;
- обучение студентов распознаванию общих признаков, позволяющих заподозрить врожденные и наследственные заболевания;

- обучение студентов выбору оптимальных методов пренатальной диагностики и неонатального скрининга;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами болезней;
- обучение студентов принципам организации и видам медико-генетического консультирования;
- формирование у детей, подростков, членов их семей и будущих родителей позитивного медицинского поведения, направленного на формирование и повышения уровня здоровья;
- обучение студентов оформлению медицинской документации;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы лечебно-профилактических учреждений различного типа;
- формирование навыков общения с больными и родителями с учетом этики и деонтологии и в зависимости о выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;

- участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач по разработке новых методов в педиатрии;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или ее части)
1	2
	ПК-5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.
Знать Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков. Уметь Провести опрос родителей и ребенка, объективное исследование систем органов ребенка различного возраста и подростка, определить показания для лабораторного и инструментального исследования больного ребенка. Владеть Методикой общего клинического исследования ребенка в возрастном аспекте и подростка, оценкой результатов лабораторных и инструментальных методов диагностики у больных детей.	
	ПК-8 Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.
Знать Особенности применения этиотропных и патогенетических медикаментозных средств в лечении больных детей. Уметь Назначить этиотропное и патогенетическое лечение при наиболее часто встречающихся заболеваниях детей и подростков. Владеть навыком выполнения основных врачебных лечебных мероприятий по оказанию помощи больным детям при неотложных состояниях.	
	ПК-16 Готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни.
Знать Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков. Уметь Проводить с детьми, подростками и их родителями профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам внешней среды с использованием различных методов закаливания. Владеть Методикой проведения профилактических мероприятий по предупреждению инфекционных, паразитарных и неинфекционных болезней.	



3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» Б1.Б.30 относится к блоку базовой части дисциплин Рабочего учебного плана по специальности 31.05.02. Педиатрия
Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные студентами знания по:

Анатомии,

Нормальной физиологии,

Биологии,

Биохимии,

Гистологии, эмбриологии, цитологии,

Патологической анатомии,

Патологической физиологии, клинической патофизиологии,

Микробиологии, вирусологии,

Пропедевтике детских болезней.

4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре		
		№ 6	№	№
1	2			3
Контактная работа (всего), в том числе:				
Аудиторная работа	64	64		
Лекции (Л)	14	14		
Практические занятия (ПЗ),	50	50		
Семинары (С)				
Лабораторные работы (ЛР)				
Внеаудиторная работа				
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	44	44		
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)			
	экзамен (Э)			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108	108	
	ЗЕТ	3	3	

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
	ПК-5, ПК-8, ПК-16	Медицинская генетика	<ol style="list-style-type: none"> 1. Предмет и задачи медицинской генетики 2. Методы медицинской генетики 3. Семиотика наследственной патологии. 4. Моногенные болезни. 5. Лизосомные болезни. 6. Медико-генетические основы тератологии. 7. Хромосомные болезни. 8. Мультифакториальные болезни. 9. Профилактика наследственных болезней 10. Пренатальная диагностика

5.2 Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	6.	Медицинская генетика	14		50	44	108	Тестирование, устный опрос, собеседование по ситуационным задачам, рефераты
ИТОГО:			14		50	44	108	

5.3 Название тем лекций с указанием количества часов

п/№	Название тем лекций учебной дисциплины	Кол-во часов в семестре
		№6
1	2	3
1.	Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	2
2.	Методы медицинской генетики.	2
3.	Общая характеристика моногенных болезней. Муковисцидоз. Фенилкетонурия. Наследственные болезни обмена соединительной ткани.	2
4.	Лизосомные болезни. Митохондриальные болезни.	2
5.	Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики и прогнозирования.	2
6.	Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ. Медико-генетические основы тератологии.	2
7.	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Принципы лечения наследственных болезней. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.	2
ИТОГО		14

5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

№ п/п	Название тем практических занятий	Кол-во часов в семестре
		№ 6
1	2	3
1.	Тема 1-2 Предмет и задачи медицинской генетики. Понятие о наследственных болезнях. Вклад генетики в медицину	4
2.	Тема 3-4 Методы медицинской генетики	4
3.	Тема 5-7 Классификация наследственных болезней. Семиотика наследственной патологии.	6
4.	Тема 8-9 Анализ фенотипа больного. Курация.	4
5.	Тема 10-11 Моногенные болезни.	4
6.	Тема 12-13 Лизосомные и митохондриальные болезни.	4
7.	Тема 14-15 Хромосомные болезни. Синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, «крика кошки». Синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера.	4

8.	Тема 16-17 Мультифакториальные заболевания. Понятие о эпигенетике.	4
9.	Тема 18-19 Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Понятие об орфанных заболеваниях.	4
10.	Тема 20-21 Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.	4
11.	Тема 22-23 Множественные врожденные пороки развития. Принципы лечения наследственных болезней.	4
12.	Тема 24-25 Зачетное занятие. Итоговое теоретическое собеседование и зачет по практическим навыкам и умениям по курсу медицинской генетики	4
	Итого	50

5.5. Лабораторный практикум - не предусмотрен учебным планом.

5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	6	Медицинская генетика	Подготовка к практическому занятию. Работа с литературой и др. источниками	10
2.			Подготовка реферативного сообщения	8
3.			Подготовка к тестированию.	10
4.			Подготовка к текущему контролю	8
5.			Написание практической работы (карта фенотипа)	8
ИТОГО часов в семестре:				44

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

- схема карты фенотипа
- методические указания для студентов
- терминологический словарь для студентов
- темы рефератов

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

- Комплект тестовых заданий
- Комплект тем для устного собеседования
- Комплект ситуационных задач

**Методические материалы, определяющие процедуру оценивания результатов
освоения дисциплины**

В соответствии с рабочим учебным планом по специальности 31.05.02 Педиатрия в конце изучения учебной дисциплины **Медицинская генетика** проводится аттестация в форме зачета. Процедура оценивания описана в кафедральном положении о балльно-рейтинговой системе

Шкала оценивания при проведении устного собеседования в полном объеме представлена в ФОС

**8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ
ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

8.1. Основная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Клиническая генетика : учеб. для вузов / Н. П. Бочков. - Изд. 3-е, испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 477[3] с.	409

Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. : ил. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html
2	Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html

8.2. Дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3

Электронные источники

№	Издания
1	2
	Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html

**9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ
«ИНТЕРНЕТ»**

№ п/п	Сайты
1	www.studmedlib.ru - электронная библиотека медицинских ВУЗов. Консультант студента.
2	https://el/sgmu.ru – образовательный портал СГМУ
3	www.bibliomed.ru - Всероссийский медицинский портал
4	http://rusmedserv.com – Русский медицинский сервер
5	www.medlinks.ru – Медицинский портал
6	http://dir.rusmedserv.com – «Каталог медицинских ресурсов» (г.Москва) на Русском Медицинском сервере
7	http://med-lib.ru – Медицинская библиотека
8	www.medportal.ru – Медицинский портал

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины представлены в приложении 2.

11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Электронно-библиотечные системы, рекомендованные обучающимся для использования в учебном процессе.

ЭБС от издательства «Лань» <http://e.lanbook.com/>.

Электронная библиотечная система для студентов медицинского вуза «Консультант студента», «Консультант СПО» <http://www.studmedlib.ru/>.

ЭБС «IPRbooks» <http://www.iprbookshop.ru/>.

ЭБС «BookUP» <http://books-up.ru/>.

Обзор прессы <http://www.polpred.com/>.

Библиотека Wiley <http://onlinelibrary.wiley.com/> (на английском).

Оксфордские Журналы <http://www.oxfordjournals.org> (на английском).

ЭБС «Университетская библиотека он-лайн». URL: <http://biblioclub.ru/>.

ЭБС «Книгафонд». URL: <http://www.knigafund.ru/>.

ЭБС «Айбукс». URL: <https://ibooks.ru/>.

Используемое программное обеспечение

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 495696637, 600186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 656465520, 69044252
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45015872, 45954400, 45980109, 46033926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057
Kaspersky Endpoint Security Kaspersky Anti-Virus	1356-170911-025516-107-524

Разработчики:

Зав. кафедрой факультетской педиатрии,
профессор, д.м.н.

В.И. Горемыкин

Доцент кафедры факультетской педиатрии,
к.м.н.

С.Ю. Елизарова

Доцент кафедры факультетской педиатрии,
к.м.н.

О.В. Сидорович

Ассистент кафедры факультетской
педиатрии, к.м.н.

А.В. Хижняк

