

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики).

Оценочные материалы

по практике по дисциплине Генетика
базовая часть

Специальность 31.08.30 Генетика

1. Форма промежуточной аттестации: зачет.

2. Вид промежуточной аттестации: сдача практических навыков.

3. Перечень компетенций, формируемых дисциплиной или в формировании которых участвует дисциплина

Код Компетенции	Содержание компетенций (результаты освоения ООП)	Содержание элементов компетенций, в реализации которых участвует дисциплина
УК-2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия коллег и пациентов в части клинической генетики
ПК-2	готовность проводить профилактические медицинские осмотры, диспансеризации и осуществлять диспансерное наблюдение	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлять диспансерное наблюдение при наследственных заболеваниях в части клинической генетики
ПК-3	готовность проводить противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях в части клинической генетики
ПК-5	готовность определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем в области генетических заболеваний в части клинической генетики
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	готовность к ведению и лечению пациентов с врожденными пороками развития и

Код Компетенции	Содержание компетенций (результаты освоения ООП)	Содержание элементов компетенций, в реализации которых участвует дисциплина
		наследственными заболеваниями в части клинической генетики
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	готовность к оказанию медико-генетической помощи в части клинической генетики
ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями, нуждающихся в медицинской реабилитации в части клинической генетики
ПК-10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих с целью профилактики врожденных пороков развития у потомства в части клинической генетики

4. Этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Компетенция	Дисциплины	Семестр
УК-2	Генетика	1, 2, 3, 4
	Общественное здоровье и здравоохранение	1, 2
	Педагогика	1, 2
	Медицина чрезвычайных ситуаций	1, 2
	Симуляционный курс Скорая медицинская помощь	1, 2
	Травматология и ортопедия	1, 2
	Акушерство и гинекология	1, 2
	Дерматология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)	1, 2
	ПК-2	Генетика
Травматология и ортопедия		1, 2
Дерматология		1, 2
Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)		1, 2
Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)		3, 4
ПК-3	Генетика	1, 2, 3, 4
	Медицина чрезвычайных ситуаций	1, 2
	Дерматология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
ПК-5	Генетика	1, 2, 3, 4
	Симуляционный курс Анестезиология и реаниматология	1, 2
	Патологическая анатомия	1, 2
	Патологическая физиология	1, 2
	Клиническая фармакология	1, 2
	Акушерство и гинекология	1, 2
	Симуляционный курс: Акушерство и гинекология	1, 2
	Неврология	1, 2
	Дерматология	1, 2
	Травматология и ортопедия	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)	1, 2	
ПК-6	Генетика	1, 2, 3, 4

	Травматология и ортопедия	1, 2
	Клиническая фармакология	1, 2
	Дерматология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)	1, 2
ПК-7	Генетика	1, 2, 3, 4
	Симуляционный курс Генетика (кафедра)	1, 2
	Акушерство и гинекология	1, 2
	Дерматология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)	1, 2
ПК-9	Генетика	1, 2, 3, 4
	Дерматология	1, 2
	Клиническая фармакология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4
ПК-10	Генетика	1, 2, 3, 4
	Дерматология	1, 2
	Симуляционный курс: Акушерство и гинекология	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4

5. Этапы формирования компетенций в процессе освоения дисциплины

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
УК-2	Знать основные характеристики коллектива, его особенности, стадии развития; принципы управления коллективом, функции управления, методы управления коллективом, этические нормы и принципы делового общения	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы», «Генетика человека»
	Уметь прогнозировать и планировать приемы делового общения; основами этикета и этической защиты в деятельности современного делового человека; методикой подготовки и проведения публичного выступления	
	Владеть приемами делового общения; основами этикета и этической защиты в деятельности современного делового человека; методикой подготовки и проведения публичного выступления	
ПК-2	Знать порядок проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами, принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами.	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней»
	Уметь проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, осуществлять организацию скрининга врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе в неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий.	
	Владеть методами диспансерного наблюдения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, организации и участия в скрининге врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе в неонатальном скрининге, пренатальном скрининге на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии, преимплантационном скрининге в	

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	<p>программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование родственников больных с установленным диагнозом врожденного и(или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.</p>	
ПК-3	<p>Знать принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендация (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Уметь распознавать состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме</p> <p>Владеть навыками распознавания состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме</p>	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»
ПК-5	<p>Знать порядок и стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Принципы работы с информационно-поисковыми системами и базами данных по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и нормальным и патологическим вариантам последовательности ДНК генома человека. Лабораторные методы исследования в генетике, медицинские показания к их назначению. Принципы интерпретации результатов специальных методов диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний: цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических, биохимических.</p> <p>Уметь оценивать наличие признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя</p>	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	<p>общепринятую терминологию описания врожденных микроаномалий и пороков развития. Применять при обследовании пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. Использовать поисково-диагностические программы и базы данных в процессе постановки диагноза врожденных и (или) наследственных заболеваний. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Владеть методами анализа информации, полученной от пациентов (их законных представителей), результатов осмотра, формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов врожденными и (или) наследственными заболеваниями, установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)</p>	
ПК-6	<p>Знать стандарты и порядок оказания первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы медикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<p>Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней»</p>

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	<p>Медицинские показания к различным видам патогенетической терапии больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток и внутренних органов</p> <p>Уметь разрабатывать программу патогенетической терапии пациентам врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с учетом степени тяжести основного и сопутствующих заболеваний, наличия инфекционных и неинфекционных осложнений, назначать лекарственные препараты, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выполнять комплекс исследований оценки состояния пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическую терапию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Владеть методами разработки плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, проведение комплекса мероприятий по подбору адекватной терапии пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и контроля ее выполнения в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями</p>	

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	(протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.	
ПК-7	<p>Знать порядок оказания медицинской помощи населению по профилю «генетика» и Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников. Правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы, используемые для составления родословной. Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания, характера родословной. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению. Принципы медицинской этики.</p> <p>Уметь проводить комплексную оценку анамнестических, клинических данных, результатов лабораторных и инструментальных исследования и заключений врачей смежных специальностей с целью установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Осуществлять сбор семейного анамнеза для составления родословной и выполнять графическое изображение родословной. Проводить анализ родословной, определять тип наследования заболевания с использованием данных генеалогического анамнеза, результатов обследования пациента и его родственников, а также данных, полученных с использованием информационно-поисковых программ и баз данных. Владеть методами расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Обосновывать мероприятия по профилактике врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Определять медицинские показания к пренатальной</p>	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Профилактика наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	<p>и/или преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Владеть информацией о возможности профилактического лечения врожденного и (или) наследственного заболевания.</p> <p>Владеть методами опроса пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (их законных представителей) и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования с целью получения информации для составления родословной, графического изображения и анализа родословной для определения типа наследования заболевания в семье. Расчет риска заболевания и (или) рождения ребенка с врожденной и (или) наследственной патологией у пациента и (или) его родственников, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах. Разъяснение пациенту (его законным представителям) и (или) его родственникам информации о врожденном и (или) наследственном заболевании в семье, генетическом риске для членов семьи, методах лечения и профилактики заболеваниями. Оказание помощи пациенту и (или) членам его семьи в принятии решения относительно дальнейшего репродуктивного поведения или генетического тестирования.</p>	
ПК-9	<p>Знать порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Уметь определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи и порядком организации медицинской реабилитации</p> <p>Владеть составлением плана мероприятий</p>	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
ПК-10	Знать основы здорового образа жизни, методы его формирования. Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов (их законных представителей) и их родственников, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»
	Уметь разрабатывать и реализовывать программы формирования здорового образа жизни, в том числе программы профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.	
	Владеть основами пропаганды здорового образа жизни, профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Проведение санитарно-просветительской работы среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников.	

6. Формы оценочных средств в соответствии с формируемыми компетенциями

Код компетенции	Формы оценочных средств	
	Текущая аттестация	Промежуточная аттестация
УК-1	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-1	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-2	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-4	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-5	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-6	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-7	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-9	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-10	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-12	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-13	сдача практических навыков	сдача практических навыков

7. Текущий контроль

Раздел 1 - «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»

Практические навыки:

1. оцените частоту врожденного гипотиреоза в регионе, если общее число выявленных составило 6, а общее число новорожденных – 35000
2. оцените частоту галактоземии в регионе, если общее число выявленных составило 4, а общее число новорожденных – 58000
3. оцените частоту фенилкетонурии в регионе, если общее число выявленных составило 8, а общее число новорожденных – 40000
4. оцените частоту гетерозиготного носительства фенилкетонурии в регионе, если общее число выявленных составило 8, а общее число новорожденных – 40000
5. назовите медицинские информационные системы в сети «Интернет»

Раздел 2 - «Генетика человека»

Практические навыки:

1. проведите анализ представленной родословной, определите тип наследования заболевания в семье
2. выполните графическое изображение родословной в семье с прямым путем передачи заболевания в 3 поколениях и общим числом родственников 16, в том числе пораженных – 7
3. рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной
4. рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего синдромом Хантера
5. рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего ПМД

Раздел 3 - «Клиническая характеристика наследственных болезней»

Практические навыки:

1. опишите ведущие симптомы ПМД
2. опишите клиническую картину у больного с МПС I типа
3. назначьте патогенетическое лечение больному с МПС VI типа
4. назначьте патогенетическое лечение больному с глютаровой ацидурией
5. назначьте патогенетическое лечение больному с фенилкетонурией

II Раздел 4 - «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»

Практические навыки:

1. назначьте обследование пациенту с мышечной гипотонией
2. назначьте обследование пациенту с мышечной гипотонией и гепатолиенальным синдромом
3. назначьте обследование ребенку с брахицефалией, мышечной гипотонией, макроглоссией и пятнами Брушвильда на радужке
4. назначьте обследование ребенку с микроцефалией, мышечной гипотонией и ожирением
5. назначьте обследование новорожденному ребенку, находящемуся в сопорозно-коматозном состоянии и специфическим запахом

Раздел 5 - Профилактика наследственных болезней

Практические навыки:

1. обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с носительством робертсоновской транслокации (13/21)
2. обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с больным муковисцидозом
3. обоснуйте целесообразность проведения инвазивной пренатальной диагностики в семье с МПС
4. обоснуйте целесообразность проведения преконцепционной профилактики семье, планирующей беременность
5. определите медицинские показания к пренатальной диагностике семье с ПМД

8. Промежуточная аттестация

Проверяемые компетенции - УК-2, ПК-2

Практические навыки:

1. разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных пороков развития в семье, планирующей деторождение
2. разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных пороков развития в семье с анэнцефалией в семейном анамнезе
3. разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных пороков развития в семье с редукционными пороками конечностей в семейном анамнезе
4. разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению наследственного заболевания в семье, с МПС I типа в семейном анамнезе
5. разработайте план профилактических мероприятий по предупреждению наследственного заболевания в семье, с МПС II типа в семейном анамнезе
6. осуществите диспансерное наблюдение пациента с МПС I типа
7. осуществите диспансерное наблюдение пациента с МПС II
8. осуществите диспансерное наблюдение пациента с фенилкетонурией
9. осуществите диспансерное наблюдение пациента с галактоземией
10. осуществите диспансерное наблюдение пациента с болезнью Фабри

Проверяемые компетенции - УК-2, ПК-3

Практические навыки:

1. предложите алгоритм мероприятий в случае выявления на амбулаторном приеме в детской поликлинике у больного с муковисцидозом симптомов ветряной оспы
2. предложите алгоритм мероприятий в случае выявления на амбулаторном приеме в детской поликлинике у больного с МПС I типа симптомов коревой краснухи
3. предложите алгоритм мероприятий в случае выявления отделении в детской больнице у больного с МПС II типа симптомов скарлатины
4. предложите алгоритм мероприятий в случае контакта беременной с больным коклюшем
5. предложите алгоритм мероприятий в случае контакта беременной с

- больным ветряной оспой
6. предложите алгоритм мероприятий в случае контакта беременной с больным коревой краснухой
 7. предложите алгоритм мероприятий в случае заболевания беременной в сроке 8-9 недель коревой краснухой
 8. предложите алгоритм мероприятий в случае заболевания беременной в сроке 18-19 недель коревой краснухой
 9. предложите алгоритм мероприятий в случае выявления у беременной в сроке 8-9 недель высокого титра IgM и IgMG к коревой краснухе
 10. предложите алгоритм мероприятий в случае выявления у беременной в сроке 8-9 недель высокого титра IgM и IgMG к токсоплазме

Проверяемые компетенции –УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7

Практические навыки:

1. осуществите сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни у больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
2. составьте родословную, используя общепринятые графические символы и правила, больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
3. проведите осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
4. оцените наличие признаков врожденных и/или наследственных заболеваний и описывать их, используя общепринятую терминологию описания врожденных микроаномалий и пороков развития по представленной фотографии
5. интерпретируйте результат представленного хромосомного анализа
6. интерпретируйте результат представленного хромосомного микроматричного анализа
7. интерпретируйте результат представленного ТМС-исследования
8. интерпретируйте результат представленного хромосомного микроматричного анализа семьи, проведенного в период беременности
9. назначьте патогенетическое лечение больному с МПС VI типа
10. назначьте патогенетическое лечение больному с глютаровой ацидурией

Проверяемые компетенции - УК-2, ПК-9

Практические навыки:

1. определите медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациенту с микроцефалией
2. определите медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациенту с расщелиной губы и неба
3. определите медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациенту с краниосиностозом в послеоперационный период
4. определите медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациенту с нарушениями аутистического

- спектра
5. определите медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациенту с синдромом Дауна
 6. разработайте план реабилитационных мероприятий у пациента с ПМД
 7. разработайте план реабилитационных мероприятий у пациента с муковисцидозом, легочной формой
 8. разработайте план реабилитационных мероприятий у пациента с МПС
 9. разработайте план реабилитационных мероприятий у пациента с болезнью Гоше
 10. разработайте план реабилитационных мероприятий у пациента с болезнью Фабри

Проверяемые компетенции - УК-2, ПК-10

Практические навыки:

1. определите медицинские показания и методы исследования пациентов из групп риска, выявленных при неонатальном скрининге на муковисцидоз
2. определите медицинские показания и методы исследования пациентов из групп риска, выявленных при неонатальном скрининге на врожденный гипотиреоз
3. определите медицинские показания и методы исследования пациентов из групп риска, выявленных при неонатальном скрининге на галактоземию
4. определите медицинские показания и методы исследования пациентов из групп риска, выявленных при неонатальном скрининге на фенилкетонурию
5. определите медицинские показания и методы исследования пациентов из групп риска, выявленных при неонатальном скрининге на адреногенитальный синдром
6. определите медицинские показания и методы исследования родственников больного с установленным диагнозом фенилкетонурия
7. определите медицинские показания и методы исследования родственников больного с установленным диагнозом муковисцидоз
8. определите медицинские показания и методы исследования родственников больного с установленным диагнозом галактоземия
9. определите медицинские показания и методы исследования родственников больного с установленным диагнозом адреногенитальный синдром
10. определите медицинские показания и методы исследования родственников больного с установленным диагнозом болезнь Фабри

9. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на этапах их формирования, описание шкал оценивания

	Уровни сформированности компетенций		
	<i>пороговый</i>	<i>достаточный</i>	<i>повышенный</i>
Критерии	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности устойчивого	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности устойчивого	Компетенция сформирована. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности высокая адаптивность

	практического навыка	практического навыка	практического навыка
--	-------------------------	-------------------------	-------------------------

Показатели оценивания компетенций и шкалы оценки

Оценка «неудовлетворительно» (не зачтено) или отсутствие сформированности компетенции	Оценка «удовлетворительно» (зачтено) или удовлетворительный уровень освоения компетенции	Оценка «хорошо» (зачтено) или повышенный уровень освоения компетенции	Оценка «отлично» (зачтено) или высокий уровень освоения компетенции
Неспособность обучающегося самостоятельно продемонстрировать знания при решении заданий, отсутствие самостоятельности в применении умений. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины	Обучающийся демонстрирует самостоятельность в применении знаний, умений и навыков к решению учебных заданий в полном соответствии с образцом, данным преподавателем, по заданиям, решение которых было показано преподавателем, следует считать, что компетенция сформирована на удовлетворительном уровне.	Обучающийся демонстрирует самостоятельное применение знаний, умений и навыков при решении заданий, аналогичных образцам, что подтверждает наличие сформированной компетенции на более высоком уровне. Наличие такой компетенции на повышенном уровне свидетельствует об устойчиво закрепленном практическом навыке	Обучаемый демонстрирует способность к полной самостоятельности в выборе способа решения нестандартных заданий в рамках дисциплины с использованием знаний, умений и навыков, полученных как в ходе освоения данной дисциплины, так и смежных дисциплин, следует считать компетенцию сформированной на высоком уровне.

Критерии оценивания форм контроля

Критерии оценивания при зачёте:

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
зачтено	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	логичность и последовательность ответа
не зачтено	недостаточное знание изучаемой предметной	слабые навыки анализа явлений,	отсутствие логичности и

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
	области, неудовлетворительное раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	процессов, событий, неумение давать аргументированные ответы, приводимые примеры ошибочны	последовательности ответа

Практических навыков:

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
отлично	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	устойчивые знания методики выполнения практических навыков	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
хорошо	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д., допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	устойчивые знания методики выполнения практических навыков; допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
удовлетворительно	удовлетворительные теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	знания основных положений методики выполнения практических навыков	самостоятельность выполнения практических навыков и умений, но допускаются некоторые ошибки, которые исправляются с помощью преподавателя
неудовлетворительно	низкий уровень знаний о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д. и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
	выполняет их, допуская грубые ошибки		