

**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)**

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель

образовательной программы



/ д.м.н., проф. Шатохин Ю.В./

«17» июня 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ ПРАКТИКИ

«ПРАКТИКА (ВАРИАТИВНАЯ)»

**основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы ординатуры**

Специальность

31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы Генетика

Блок 2

Практика (Б2.В.01)

Уровень высшего образования

подготовка кадров высшей квалификации

Форма обучения очная

**Ростов-на-Дону
2025 г.**

1. Цель программы практики

Целями программы производственной практики «Практика (вариативная)» являются закрепление теоретических знаний по специальности 31.08.30 Генетика, приобретение и совершенствование умений и навыков, необходимых для осуществления профессиональной деятельности врача-генетика, способного оказывать медицинскую помощь, включая обследование, лечение, в том числе при неотложных состояниях, профилактику, реабилитацию, экспертизу, приобретение опыта в решении основных профессиональных задач в реальных условиях.

2. Задачи программы практики

Задачей клинической практики первого года обучения является формирование у обучающихся компетенций, включающих в себя способность/готовность:

1. Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
2. Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
3. Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра
4. Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
5. Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
6. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
7. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

8. Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

9. оказание консультативной помощи врачам других специальностей по вопросам оказания диагностики врожденными и (или) наследственными заболеваниями

10. Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)

Задачей клинической практики второго года обучения является формирование у обучающихся компетенций, включающих в себя способность/готовность:

1.

разработка плана патогенетического 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

2. Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

3. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

4. Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

5. Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

6. назначение немедикаментозного лечения: физиотерапевтических методов, лечебной физкультуры пациентам 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

7. оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

8. профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения

9. направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

10. Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

11. Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье

12. Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска

13. разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

14. 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

15. Оказание психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения

16. Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные

пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах

17. проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности

18. Подготовка необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

19. Направление пациентов врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу

20. Составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения

21. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения

22. оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

23. Назначение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

24. Организация и проведение скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах

25. Определение медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на

наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах

26. Осуществление диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

27. Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

28. составление плана работы и отчета о своей работе

29. ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа

30. Сбор и анализ основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

31. Ведение регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

32. Контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом

33. Проведение работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности

34. оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме

35. распознавание 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

36. Оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга)

37. применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме

3. Требования к результатам освоения программы практики

В результате прохождения производственной практики «Практика (вариативная)» обучающийся должен приобрести практические навыки, умения, на формирование

универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций у обучающихся в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данной специальности:

Таблица 1

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с индикаторами достижения компетенции	
готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Знать	понятия толерантности; – проблем толерантного восприятия социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий пациентов; – социальных особенностей контингента пациентов; – национальных особенностей различных народов, религий; – психологических, социологических закономерностей и принципов межличностного взаимодействия
	Уметь	уважительно принимать особенности других культур, способы самовыражения и проявления человеческой индивидуальности в различных этнических и социальных группах; – терпимо относиться к другим людям, отличающимся по их убеждениям, ценностям и поведению; – сотрудничать с людьми, различающимися по внешности, языку, убеждениям, обычаям и верованиям
	Владеть	методиками социального взаимодействия с людьми разных возрастных и социальных групп методиками управления коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
- готовность к оказанию медико-генетической помощи(ПК-7)	Знать	- этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения реабилитации наследственных болезней, врождённой и мультифакториальной патологий - методы медицинской генетики - этических и деонтологических, а также правовых норм оказания медикогенетической помощи. – законодательства Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению; – истории и основ медико-генетического консультирования; – основных приемов, используемых в медико-генетическом консультировании; – отечественных и зарубежных рекомендаций по проведению медико-генетического консультирования; – психологического медико-генетического консультирования; – пренатального медико-генетического консультирования; – медико-генетического консультирования при наследственных опухолевых синдромах; – особенности медико-генетического консультирования при наследственных

		заболеваниях с поздним началом; – составления и анализа родословной при разных типах наследования; – принципов расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровно-родственных браках и мутагенных воздействиях; – способов оценки эффективности медико-генетического консультирования; – этических проблем в медико-генетическом консультировании
	Уметь	- получать информацию о пациенте (анамнез) - подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию - оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических - формировать группы риска - осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов - составить план профилактики – проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях; – составить и проанализировать родословную семьи; – оценить результаты молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики; – рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для семьи; – объяснить генетические закономерности возникновения и передачи генетического заболевания в семье; – объяснить семье смысл медико-генетического прогноза в доступной форме, возможности получения помощи в профилактике, получению доступных ресурсов и исследований; – использовать психологический подход в медико-генетическом консультировании; – оказать помощь консультирующимся в принятии решения относительно репродуктивного поведения, генетического тестирования и в адаптации к наличию в семье больного или риску его появления – руководствоваться нормативно-правовыми документами, методическими рекомендациями, регулирующими проведение медико-генетического консультирования; – соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьей; – оказывать консультативную помощь врачам других специальностей в понимании и интерпретации результатов генетического тестирования, особенностям передачи наследственного заболевания в конкретной семье для оказания совместной помощи в профилактике наследственных заболеваний; работать

		со специализированной базой данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man(далее – OMIM) и компьютерными видеодиагностическими программами Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (далее – POSSUM) и FACE2GENE
	Владеть	- клиникогенеалогическим методом, - методикой расчёта генетического риска, - методикой установления типа наследования - алгоритмом постановки диагноза врождённого и наследственного заболевания - методикой медикогенетического консультирования - методикой разъяснения информации в доступной форме оценки результатов молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики; – расчета генетического риска; – коммуникативного мастерства при проведении медикогенетического консультирования и пренатальной диагностики; – сбора и графического изображения родословной семьи; Т/К; П/А – проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания; – психологического медико-генетического консультирования; – консультативной помощи врачам других специальностей в понимании и интерпретации результатов генетического тестирования, особенностям передачи наследственного заболевания в конкретной семье для оказания совместной помощи в профилактике наследственных заболеваний; работы со специализированной базой данных по генетическим болезням и мутациям OMIM и компьютерными видеодиагностическими программами POSSUM и FACE2GENE

4. Объем и содержание практики, организация проведения практики

Практика (вариативная) является обязательным разделом программы ординатуры и представляет собой вид учебной работы, непосредственно ориентированной на практическую подготовку обучающихся в соответствии с видом(ами) деятельности, на который направлена программа ординатуры.

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.):		-	4	8	-

Практика/Практическая подготовка (ПП)		12	-	24	48	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)		96	-	12	24	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)		3	-	3	3	-
Общий объём	в часах	108		36	72	-
	в зачетных единицах	3		1	2	-

Форма проведения практики: рассредоточенная.

Сроки прохождения практики: второй, третий семестры обучения в ординатуре.

Промежуточная аттестация: второй, третий семестры – зачет.

Содержание практики по разделам (выполнение работ, соответствующих видам работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью) представлены в таблице 3.

Таблица 3

Содержание практики (выполнение работ, соответствующие видам работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью)	Сроки (продолжительность) работ		Код индикатора
	Нед.	Час.	
Первый год обучения	1	36	УК-2,ПК-7
Раздел 1. Поликлиника	1	36	УК-2,ПК-7
Второй год обучения	2	72	УК-2,ПК-7
Раздел 1. Лаборатория	1	36	УК-2,ПК-7
Раздел 2. Поликлиника	1	36	УК-2,ПК-7

5. Самостоятельная работа

Самостоятельная работа обучающихся на практике направлена на совершенствование знаний и умений, лежащих в основе формируемых компетенций, а также на развитие навыков самоорганизации и самодисциплины.

Самостоятельная работа осуществляется в формах:

- изучение рекомендуемой литературы для подготовки к промежуточной аттестации;

- подготовка и оформление отчета по практике и Дневника практики.

Контроль самостоятельной работы организуется как единство форм самоконтроля и контроля со стороны преподавателя.

6. Базы практической подготовки

Программа практики организуется:

- в образовательных организациях, осуществляющих медицинскую деятельность (клиники);
- в медицинских организациях, в том числе медицинских организациях, в которых располагаются структурные подразделения образовательных организаций и в иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в РФ на основании договора (клиническая база).

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья выбор мест прохождения практик должен учитывать состояние здоровья и требования по доступности.

Сведения о конкретной медицинской организации, являющейся базой практической подготовки для данного вида практики, указываются в дневнике практики в соответствии с распределением.

Прохождение практики включает дежурства (суточные, в ночное время, в выходные или праздничные дни в соответствии с правилами внутреннего трудового распорядка и графиком дежурств той клинической базы, на которой ординатор проходит практику).

Перечень организаций проведения практической подготовки:

- ФГБОУ ВО РостГМУ МЗ РФ
- ГБУ РО «ОДКБ»
- ГАУ РО «ОКДЦ»
- ООО «Эталон Здоровья»
- ООО «Надежда»
- ООО «Наука»

7. Организация и формы отчетности по практике

Обучающиеся в период прохождения практики:

- ведут дневники практики;
- соблюдают правила внутреннего трудового распорядка;
- соблюдают правила охраны труда, техники безопасности, в т.ч. пожарной;
- готовят отчет о прохождении практики.

В процессе прохождения практики обучающийся руководствуется данной программой практики.

На каждого обучающегося готовится характеристика, содержащая сведения об уровне освоения обучающимся профессиональных компетенций в период прохождения практики.

Оценивание практики осуществляется в ходе текущего контроля успеваемости, который проводится куратором группы за проведение практической подготовки по итогам выполнения отдельных видов работ или разделов в целом, в виде разбора клинических ситуаций и оценки практических навыков, выполненных в рамках решения конкретной профессиональной задачи.

Промежуточная аттестация проводится в период, предусмотренный календарным учебным графиком. Промежуточная аттестация проводится в форме защиты отчета о прохождении практики. При выставлении оценки учитывается характеристика на обучающегося. Форма промежуточной аттестации установлена учебным планом. Оценка о прохождении практики выставляется в аттестационный лист (зачетную ведомость).

8. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по практике

Оценочные материалы, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по итогам прохождения практики представлены в Приложении Оценочные материалы по производственной практике.

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

Таблица 6

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
Основная литература		
1	Медицинская генетика: национальное руководство: под. ред. Е.К.Гинтера, В.П.Пузырева, С.И. Куцева.-М.: ГЭОТАР -Медиа, 2024.-896 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие / Г.Р. Мутовин. - изд. 3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.- Текст:электронный	Доступ из ЭБС «Консультант врача»

		1
3	Наследственные болезни: национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Текст:электронный	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
4	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. Пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 642 с.	1 Доступ из ЭБС «Консультант врача».
Дополнительная литература		
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.	1
2	Липовецкий Б.М. Наследственные дислипидемии: рук-во для врачей/ Б.М. Липовецкий: СПб: - СпецЛит, 2010, 128 с.	1
3	Смолянинов А.Б. Клеточные и генные технологии в кардиологии: рук-во для врачей/А.Б.Смолянинов. - СПб: СпецЛит, 2009. - 175 с.	1
4	Яковлев В.М. Клинико-визуальная диагностика клапанных синдромов и подклапанных аномалий развития наследственной соединительнотканной дисплазии сердца/В.М. Яковлев, А.И. Мартынов, А.В.Ягода. - Ставрополь: СтГМУ, 2014. 214 с.	1
5	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.]- СПб: ФОЛИАНТ, 2015-398 с.	1
6	Болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина- М.:Литтерра, 2014.-56 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
7	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению[Электронный ресурс]/С.В. Михайлова, Е.Ю.Захарова, А.С. Петрухин- М.:Литтерра, 2017.-368 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
8	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста[Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова- М.:ГЭОТАР-Медиа, 2018.- 392 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
9	Наследственные болезни[Электронный ресурс]/ под ред.	Доступ из

	Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа,2017.-464 с.	ЭБС «Консультант врача».
--	--	--------------------------

Перечень ресурсов сети «Интернет»

Таблица 7

№ п/п	Электронные образовательные ресурсы	Доступ
1	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	Доступ неограничен
2	Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО», «Медицина. Здравоохранение СПО», «Психологические науки», к отдельным изданиям комплектов: «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» входящих в «ЭБС «Консультант студента»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Консультант студента». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
3	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением.-Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
4	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
5	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.пф/	Виртуальный читальный зал при библиотеке
6	БД издательства Springer Nature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php (Нацпроект)	Бессрочная подписка, доступ не ограничен
7	Российское образование : федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
8	Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
9	Электронная библиотека Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ). - URL: http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library	Открытый доступ
10	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: https://femb.ru/femb/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
11	ЦНМБ имени Сеченова. - URL: https://rucml.ru (поисковая система Яндекс)	Ограниченный доступ
12	Wiley : офиц. сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
13	Cochrane Library : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL:	Контент

	https://cochranelibrary.com/about/open-access	открытого доступа
14	Кокрейн Россия : российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа
15	Вебмединфо.ру : мед. сайт [открытый информ.-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Открытый доступ
16	Univadis from Medscape : междунаро. мед. портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информ. и образоват. мед. ресурсов]. Бесплатная регистрация	Открытый доступ
17	Med-Edu.ru : медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
18	Мир врача : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: https://mirvracha.ru (поисковая система Яндекс). Бесплатная регистрация	Открытый доступ
19	МЕДВЕСТИК : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
20	PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
21	Cyberleninka Open Science Hub : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: https://cyberleninka.org/	Открытый доступ
22	Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН. - URL: http://www.e-heritage.ru/	Открытый доступ
23	SAGE Openaccess : ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage	Контент открытого доступа
24	EBSCO & Open Access : ресурсы открытого доступа. – URL: https://www.ebsco.com/open-access (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
25	Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [профессиональный ресурс для врачей и мед. сообщества, на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
26	ScienceDirect : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Контент открытого доступа
27	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://web.archive.org/web/20180519142632/https://www.karger.com/OpenAccess (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
28	Directory of Open Access Journals : [полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: http://www.doaj.org/	Контент открытого доступа
29	International Scientific Publications . – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Контент открытого

		доступа
30	• The Lancet : офиц. сайт. – URL: https://www.thelancet.com	Открытый доступ
31	Медлайн.Ру : медико-биологический информационный портал для специалистов : сетевое электронное научное издание. - URL: http://www.medline.ru	Открытый доступ
32	Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
33	Южно-Российский журнал терапевтической практики / РостГМУ. – URL: http://www.therapeutic-j.ru/jour/index (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
34	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/	Контент открытого доступа
35	ФБУЗ «Информационно-методический центр» Роспотребнадзора : офиц. сайт. – URL: https://www.crc.ru	Открытый доступ
36	Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
37	Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
38	Министерство науки и высшего образования Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: http://minobrnauki.gov.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
39	Официальный интернет-портал правовой информации. - URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
40	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru → Библиотека → Электронный каталог → Открытые ресурсы интернет → далее по ключевому слову...	

10. Материально-техническое обеспечение практики

При прохождении практики (части практики) в Университете обучающиеся обеспечиваются материально-техническим оборудованием и библиотечным фондом Университета. Каждый обучающийся имеет доступ к компьютерным технологиям, мультимедийному оборудованию, медицинской документации.

**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 наследственными заболеваниями в части клинической генетики
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	готовность к оказанию медико-генетической помощи в части кли-

Код Компетенции	Содержание компетенций (результаты освоения ООП)	Содержание элементов компетенций, в реализации которых участвует дисциплина
		нической 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 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 приемами 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	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами. 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 программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование родственников больных с установленным диагнозом врожденного и(или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.	
ПК-3	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 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 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	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»
ПК-5	Знать порядок и стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи по оказанию медицинской помощи пациентам с	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	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. Уметь оценивать наличие признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя 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. 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)	
ПК-6	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 вопро-	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	сам 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. 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 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 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 пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и контроля ее выполнения в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по	

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	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 (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.	
ПК-7	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. 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 заболева-	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Профилактика наследственных болезней»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	ния в семье. Обосновывать мероприятия по профилактике врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Определять медицинские показания к пренатальной и/или преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Владеть информацией о возможности профилактического лечения врожденного и (или) наследственного заболевания. 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.	
ПК-9	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. 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 меди-	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	цинской реабилитации Владеть составлением плана мероприятий 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 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, профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний. Проведение санитарно-просветительской работы среди пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников.	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»

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 Брушвиля 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 меди-

- цинской 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 адрено-генитальный 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

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

			ка
--	--	--	----

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 закреплённом 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 области, неудовлетворительное раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, Допускаются серьезные ошибки	слабые навыки анализа явлений, процессов, событий, неумение давать аргументированные ответы, приводимые примеры ошибочны	отсутствие логичности и последовательности ответа

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
	ки в содержании 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 выполняет их, допуская грубые ошибки	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения