

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

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

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель
образовательной программы



Шатохин Ю.В.

«18» июни 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
(СИМУЛЯЦИОННОГО КУРСА)
«СИМУЛЯЦИОННЫЕ НАВЫКИ ПО ГЕНЕТИКЕ»**

основной образовательной программы высшего образования
– программы ординатуры

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы **Генетика**

Блок 1
Вариативная часть (Б1.В.02.02)

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Форма обучения очная

Ростов-на-Дону
2024г.

Рабочая программа дисциплины (симуляционного курса) «Симуляционные навыки по генетике» разработана преподавателями кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики, лабораторной генетики) в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.30 Генетика утвержденного приказом Минобрнауки России №1072 от 25.08.2014, и профессионального стандарта «врач-генетик», утвержденного приказом Минтруда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 г. № 142н

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена:

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность, кафедра
1	Амелина Светлана Сергеевна	д.м.н.	профессор кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Дегтерева Елена Валентиновна	к.м.н.	доцент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
3	Пономарева Татьяна Игоревна	к.м.н.	ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
4	Морданов Сергей Викторович	к.м.н.	ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Рабочая программа дисциплины (модуля) обсуждена и одобрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
 Протокол от 11.06.2024 №7

Зав. кафедрой д.м.н., профессор  Шатовин Ю.В.

Директор библиотеки: «Согласовано»
 «11» 06 2024 г.  Кравченко И.А.

1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Дать обучающимся углубленные знания в области генетики и выработать навыки подготовки квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной специализированной медико-санитарной помощи.

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ООП

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Симуляционный курс» относится к Блоку 1 программы ординатуры и является обязательной для освоения обучающимися. Изучение дисциплины направлено на формирование компетенций, обеспечивающих выполнение основных видов деятельности врача.

3. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование следующих компетенций 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 оказанию медико-генетической помощи(ПК-7)	Знать	- этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и 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-

		<p>генетического консультирования при наследственных заболеваниях с поздним началом; – составления и анализа родословной при разных типах наследования;</p> <p>– 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</p>
	<p>Уметь</p>	<p>- 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</p> <p>– 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</p>

		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	<p>- 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</p> <p>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</p>

4. Объем дисциплины (симуляционного курса) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по семестрам			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	18	-	-	-	18
Лекционное занятие (Л)	-	-	-	-	-
Практическое занятие (ПЗ)	18	-	-	-	18
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе	12	-	-	-	9

подготовка к промежуточной аттестации (СР)					
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)		Зачет	-	-	3
Общий объём	в часах	27	-	-	27
	в зачетных единицах	0.75	-	-	0.75

5. Содержание дисциплины (симуляционного курса)

Таблица 3

№ раздела	Наименование раздела (симуляционного курса) и тем	Тип и вид симулятора	Формируемые профессиональные умения и навыки	Код индикатора
Клиническая характеристика наследственных болезней				
1.1	Хромосомные болезни	Описание фенотипа	Навык описания фенотипа	ПК-7
1.2	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	Описание фенотипа	Навык описания фенотипа	ПК-7
Профилактика наследственных болезней				
2.1	Пренатальная диагностика	Интерпретация результатов пренатального скрининга 1,2 триместра	Навык выявления рождения ребенка с высоким риском хромосомной патологии	ПК-7
2.2	Неонатальный скрининг	Интерпретация результатов неонатального скрининга	Навык выявления пациентов с заболеваниями входящими в неонатальный скрининг с последующим назначением терапии	ПК-7
2.3	Медико-генетическое консультирование	Графическое изображение родословной Описание фенотипа	Навык проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования	ПК-7

			заболевания Навык описания фенотипа	
--	--	--	---	--

6. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 4

Номер раздела , темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контрол я	Код индикато ра
		Всего	Кон так т.ра б.	Л	ПЗ	СР		
Раздел 1	Клиническая характеристика наследственных болезней	13	9	-	9	5	Устный опрос	ПК-7
Тема 1.1	Хромосомные болезни	7	5	-	5	2	Устный опрос	ПК-7
Тема 1.2	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	7	4	-	4	3		ПК-7
Раздел 2	Профилактика наследственных болезней	14	14	-	9	4		ПК-7
Тема 2.1	Пренатальная диагностика	4	2	-	2	2		ПК-7
Тема 2.2	Неонатальный скрининг	4	2	-	2	2		ПК-7
Тема 2.3	Медико-генетическое консультирование	7	5		5	2		ПК-7
Общий объём		27	18	-	18	9	Зачет	

7. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

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

нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе «Ординатура и Магистратура (дистанционное обучение) Ростовского государственного медицинского университета» (АС ОМДО РостГМУ) <https://omdo.rostgmu.ru/>. и к электронной информационно-образовательной среде.

Самостоятельная работа в АС ОМДО РостГМУ представляет собой доступ к электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (лекции, методические рекомендации, тестовые задания, задачи, вопросы для самостоятельного контроля и изучения, интернет-ссылки, нормативные документы и т.д.) по соответствующей дисциплине. Обучающиеся могут выполнить контроль знаний с помощью решения тестов и ситуационных задач, с последующей проверкой преподавателем, или выполнить контроль самостоятельно.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 5

№ раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
1	Клиническая характеристика наследственных болезней	1. Описать фенотип хромосомного синдрома (Даун, Патау, Эдвардс, Тернер, Клайнфельтер, Вольф-Хиршхорн, кошачьего крика, 2. Описать фенотип моногенного синдрома (Марфан, Элерса-Данло, Фабри, Мукополисахаридоз, миодистрофия Дюшенна, Нунан, Корнелии де Ланге, Тричера-Коллинза, Франческетти, Рассела-Сильвера,
2	Профилактика наследственных болезней	1. Интерпритация результатов пренатального скрининга 1 и 2 триместра беременности 2. Интерпритация результатов неонатального скрининга 3. Графическое изображение родословной с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным доминантным, X-сцепленным рецессивным, голландрическим и митохондриальными типами наследования

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских/практических занятиях.

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

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

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:	1

	СпецЛит, 2009. - 175 с.	
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. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа,2017.-464 с.	Доступ из 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/opac/	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: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Контент 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 : международ. 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	МЕДВЕСТНИК : 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	Открытый доступ

	система Яндекс)	
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	<ul style="list-style-type: none"> • • 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. Кадровое обеспечение реализации дисциплины (симуляционного курса)

Реализация программы дисциплины (симуляционного курса) обеспечивается профессорско-преподавательским составом кафедры ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

11. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (симуляционного курса)

Образовательный процесс по дисциплине осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине являются занятия практического занятия, самостоятельная работа обучающегося и прохождение контроля под руководством преподавателя.

Учебный материал по дисциплине (симуляционного курса) разделен на 2 раздела:

Раздел 1. **Клиническая характеристика наследственных болезней**

Раздел 2. **Профилактика наследственных болезней**

Изучение дисциплины согласно учебному плану подразумевает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и основной и дополнительной литературой, её конспектирование, подготовку к практическим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине и промежуточная аттестация обучающихся осуществляются в соответствии с Положением университета по устанавливающей форме проведения промежуточной

аттестации, ее периодичности и системы оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья. Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья определены в Положении об обучении инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

12. Материально-техническое обеспечение дисциплины (симуляционного курса)

Помещения для реализации программы дисциплины (симуляционного курса) представляют собой учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Помещения укомплектованы специализированной мебелью и симуляторами для отработки практических навыков (виртуальные тренажеры, роботы-пациенты и манекенов, муляжей, медицинских тренажеров и т.д.), техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующей рабочей программы дисциплины.

Минимально необходимый для реализации программы дисциплины перечень материально-технического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе аудитории, с специальным обдуванием и иными средствами, позволяющим обучающимся осваивать знания, предусмотренные профессиональной деятельностью, в т.ч. индивидуально.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду РостГМУ.

Кафедра обеспечена необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения (состав определяется в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит ежегодному обновлению).

Перечень программного обеспечения

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).

2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015).
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016)
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015).
6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1 year Educational Renewal License (договор № 273-А/2023 от 25.07.2023).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ262961 от 06.03.2024; «МТС» - договор РГМУ26493 от 11.03.2024.
10. Система унифицированных коммуникаций CommuniGate Pro, лицензия: Dyn-Cluster, 2 Frontends , Dyn-Cluster, 2 backends , CGatePro Unified 3000 users , Kaspersky AntiSpam 3050-users , Contact Center Agent for All , CGPro Contact Center 5 domains . (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
11. Система управления базами данных Postgres Pro AC, лицензия: 87A85 3629E CSED6 7BA00 70CDD 282FB 4E8E5 23717(Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
12. Защищенный программный комплекс 1С: Предприятие 8.3z (x86-64) 1шт. (договор №РГМУ14929 от 18.05.2020г.)
13. Экосистема сервисов для бизнес-коммуникаций и совместной работы:
 - «МТС Линк» (Платформа). Дополнительный модуль «Вовлечение и разделение на группы»;
 - «МТС Линк» (Платформа). Конфигурация «Enterprise-150» (договор РГМУ26466 от 05.04.2024г.)
14. Справочная Правовая Система КонсультантПлюс (договор № 24-А/2024 от 11.03.2024г.)
15. Система защиты приложений от несанкционированного доступа Positive Technologies Application Firewall (Догвор №520-А/2023 от 21.11.2023 г.)
16. Система мониторинга событий информационной безопасности Positive Technologies MaxPatrol Security Information and Event Management (Догвор №520-А/2023 от 21.11.2023 г.)

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

**Оценочные материалы
текущей и промежуточной аттестации
по дисциплине симуляционный курс по специальности 31.08.30
ГЕНЕТИКА**

Специальность 31.08.30 Генетика

Ростов–на-Дону

2023

1. Форма промежуточной: экзамен

2. Вид промежуточной аттестации практические навыки,
 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
ПК 7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	осуществление сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, составление родословной у больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями (их законных представителей) и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования; интерпретация результатов обследования и установка диагноза с учетом МКБ и клинических рекомендаций

4. Этапы формирования компетенций в процессе освоения дисциплины

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
ПК-7 - готовность к оказанию медико-генетической помощи	Знать - Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; порядок оказания медицинской помощи пациентам; этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию,	Клиническая характеристика наследственных болезней Профилактика наследственных болезней

	<p>диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей; принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза</p>	
	<p>Уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; проводить физикальный осмотр пациентов; интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов; определять тип наследования заболевания</p>	
	<p>Владеть - проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза; составление плана лабораторных и инструментальных</p>	

	исследований пациентов; установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)	
--	---	--

5. Текущий контроль

ПК - 7

Практические навыки

1. сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза
2. Проведение физикального осмотра пациентов, Описание фенотипа
3. 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
4. Разработка плана профилактических мероприятий
5. Оказание психологической помощи пациенту
6. Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

6. 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>
Критери и	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности и устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности и устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности и высокая адаптивность практического навыка

Показатели оценивания компетенций и шкалы оценки

<p>Оценка «неудовлетворительно» (не зачтено) или отсутствие сформированности компетенции</p>	<p>Оценка «удовлетворительно» (зачтено) или удовлетворительный уровень освоения компетенции</p>	<p>Оценка «хорошо» (зачтено) или повышенный уровень освоения компетенции</p>	<p>Оценка «отлично» (зачтено) или высокий уровень освоения компетенции</p>
<p>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</p>	<p>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.</p>	<p>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</p>	<p>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.</p>

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 в содержании ответа	слабые навыки анализа явлений, процессов, событий, неумение давать аргументированные ответы, приводимые примеры ошибочны	отсутствие логичности и последовательности и ответа

Навыков:

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
отлично	системные устойчивые теоретические	устойчивые знания методики выполнения практических навыков	самостоятельность и правильность выполнения

	знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.		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,	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения

	допускаемая ошибки	грубые		
--	-----------------------	--------	--	--