

ПЕД-15

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«СЕВЕРО-ОСЕТИНСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Ректор ФГБОУ ВО СОГМА
Минздрава России


О.В. Ремизов

«24» мая 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия,
утвержденной 24.05.2023 г.

Форма обучения _____ очная _____

Срок освоения ОПОП ВО _____ 6 лет _____

Кафедра хирургических болезней детского возраста с медицинской генетикой

Владикавказ, 2023 г.

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1. ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный Министерством образования и науки РФ «17» августа 2015 г. № 853
2. Учебный план ОПОП ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия,
Пед-15-04-18
Пед-15-05-19
Пед-15-06-20, одобренный ученым Советом ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава России «24» мая 2023г., протокол № 8

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры хирургических болезней детского возраста с медицинской генетикой от «11» мая 2023 г., протокол № 10.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании центрального координационного учебно-методического совета от «23» мая 2023 г., протокол № 5.

Рабочая программа дисциплины утверждена ученым Советом ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава России от «24» мая 2023 г., протокол № 8.

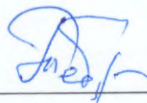
Разработчики:

Зав. кафедрой хирургических болезней
детского возраста с
медицинской генетикой, д.м.н., профессор



Джелиев И.Ш.

Доцент кафедры хирургических болезней
детского возраста с
медицинской генетикой, к.м.н.



Тебиева И.С.

Рецензенты:

Т.Т. Бораева - зав. кафедрой детских болезней №1, д.м.н., профессор.

Ю.В. Габисова – главный внештатный генетик МЗ РСО-Алания, заведующая Медико-генетической консультацией ГБУЗ РДКБ РСО-Алания

1. Содержание рабочей программы

1. наименование дисциплины;
2. перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы;
3. указание места дисциплины в структуре образовательной программы;
4. объем дисциплины в зачетных: единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся;
5. содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических или астрономических часов и видов учебных занятий;
6. перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине;
7. фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине;
8. перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины;
9. перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" (далее - сеть "Интернет"), необходимых для освоения дисциплины;
10. методические указания для обучающихся по освоению дисциплины;
11. перечень информационных технологий, используемых: при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости);
12. описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине.
13. ведение образовательной деятельности с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий

2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине и результаты освоения образовательной программы

| №. № п/п | Номер/ индекс компетенции | Содержание раздела дисциплины | Результаты освоения | | |
|----------|---------------------------|--|--|---|---|
| | | | знать | уметь | владеть |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 1. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Введение в курс медицинской генетики. | Современные представления о геноме человека, кариотипе, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов. | Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, проанализировать наследование заболевания или признака в семье. | Пропедевтика наследственной патологии. Составление родословной пациента. |
| 2. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Генные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы диагностики, профилактики и лечения. | Механизмы возникновения мутаций, их классификацию, медицинское и эволюционное значение мутаций. | Собрать полный анамнез пациента, интерпретировать результаты обследования, поставить предварительный диагноз, наметить объём дополнительных исследований. | Медицинской и биологической терминологией и осознанно использовать её в профессиональном общении. |
| 3. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Хромосомные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы диагностики, профилактики и лечения. | Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и | Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространённых моногенных заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, | Навыками сбора семейного анамнеза. |

| | | | | | |
|----|-----------------------|--|---|--|---|
| | | | диагностическую значимость морфогенетических вариантов | включая специфические генетические методы | |
| 4. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Мультифакториальная патология. Фармакогенетика. | Моногенную предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни. Врождённые пороки развития мультифакториальной природы. | Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний. | Оценкой риска профессиональных болезней с генетической точки зрения. Особенности, верификации и интерпретации информации. |
| 5. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Скрининговые методы диагностики: неонатальный скрининг. | Область применения лабораторных методов; сущность; виды; молекулярно-генетического исследования в диагностике наследственных болезней. | Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование | Производить расчёт риска появления в семье детей со скринируемой патологией |
| 6. | ОПК-1,6,7 ПК-5,6,8 | Скрининговые методы диагностики: пренатальный скрининг. Медико-генетическое консультирование | Область применения цитогенетических методов; сущность; виды; возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней. | Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование | Производить расчёт риска появления в семье детей с наследственной патологией |
| 7. | | Модуль | | | |

3. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части Блока 1 ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия

4. Объем дисциплины

| № № о/ д | Вид работы | Всего зачетных единиц | Всего часов | Семестр N 7 | |
|-------------------|--|-----------------------------|----------------|-------------|----|
| | | | | часов | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | |
| 1 | Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего). в том числе: | - | 46 | 46 | |
| 2 | Лекции (Л) | - | 10 | 10 | |
| 3 | Клинические практические занятия (ПЗ) | - | 36 | 36 | |
| 4 | Семинары (С) | - | - | - | |
| 5 | Лабораторные работы (ЛР) | - | - | - | |
| 6 | Самостоятельная работа студента (СРС) | - | 26 | 26 | |
| 7 | Вид промежуточной аттестации | зачет (З) | + | - | + |
| | | экзамен (Э) | - | - | - |
| 8 | ИТОГО: Общая трудоемкость | часов | - | 72 | 72 |
| | | ЗЕТ | 2 | 2 | 2 |

5. Содержание дисциплины

| п/№ | № семестра | Наименование раздела дисциплины | Виды учебной деятельности (в часах) | | | | Формы текущего контроля успеваемости |
|---------------|------------|---------------------------------|-------------------------------------|----|-----|-------|--------------------------------------|
| | | | Л | ПЗ | СРС | всего | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| 1. | 7 | Медицинская генетика. | 10 | 36 | 26 | 72 | С, ТЗ, СЗ |
| ИТОГО: | | | 10 | 36 | 26 | 72 | зачёт |

Примечание: С - собеседование, ТЗ - тестовые задания, СЗ - ситуационные задачи.

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

| №/п | № семестра | Наименование учебно-методической разработки |
|-----|------------|--|
| 1 | 7 | 1. Пузырев, В.П. Медицинская патогенетика: дидактические аспекты [Электронный ресурс]/В.П. Пузырев //Медицинская генетика, 2010.- 9(12). http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&book_id=237645 2. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. учеб. пособие для вузов / А. Ю. Асанов, А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, С. А. Морозов. - М.: Academia,2003. - 216 с. |

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

| № | Перечень компетенций | № семестра | Показатель(и) оценивания | Критерий(и) оценивания | Шкала оценивания | Наименование ФОС |
|---|--|------------|---|---|--|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1 | УК-1 ОПК-1, ОПК-2, ОПК-5, ОПК-7, ПК-2 | 7 | см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.) | см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.) | см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.) | тесты, ситуационные задачи, экзаменационные билеты |

8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основная литература

| п/№ | Наименование | Автор (ы) | Год, место издания | Кол-во экземпляров | |
|-----|-------------------------------|----------------|--|--|------------|
| | | | | в библиотеке | на кафедре |
| 1. | Клиническая генетика: учебник | Бочков Н.П.. | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2001, 2002, 2004, 2006, 2013 | 21 20 37 4 39 | 2 |
| | | | | «Консультант студента» http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html | |
| 2. | Наследственные синдромы | С.И. Козлова и | М.: Практика, | 94 | 3 |

| | | | | | |
|----|---|--------------------|------------------------------|---|---|
| | и медико-генетическое консультирование | др. | 1996, 2007 | 1 | |
| 3. | Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учеб.пособие | ред. О.О. Янушевич | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008, 2015 | 4 20 | 1 |
| | | | | «Консультант студента» http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html | |
| 4. | Медицинская генетика: учебник | Гинтер Е.К. | М.:Медицина, 2003 | 5 | 1 |

Дополнительная литература

| п/№ | Наименование | Автор (ы) | Год, место издания | Кол-во экземпляров | |
|-----|--|---|---|---|------------|
| | | | | в библиотеке | на кафедре |
| 1. | Генеалогический метод в диагностике и профилактике наследственных болезней: учеб.-метод пособие для студентов лечебного, педиатрического и медико- профилактического факультетов | сост. Т.И. Бука-новская и др. | Владикавказ, 2012 | ЭБСОГМА | 25 |
| 2. | Наглядная медицинская генетика | Притчард Д., Корф Б. | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009 | 1 | |
| 3. | Генетика в практике педиатра: руководство для врачей | Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. | СПб : Феникс, 2009 | 1 | |
| 4. | Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая: учеб. пособие | Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., ВиллардХ.Ф. | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010 | 1 | |
| 5. | ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование | Иллариошкин С.Н. | М.: МИА, 2004 | 1 | |
| 6. | Тератология человека: Руководство для врачей | ред. Г.И. Лазюк | М.:Медицина, 1991 | 5 | |
| 7. | Medical genetics | Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Vamshad | Philadelphia Elsevier, Book aid international, 2016 | 50 | |
| 8. | Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие | Мутовин Г.Р. | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010 | «Консультант студента» http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html | |

9. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины:

<http://www.vogis.org>
<http://www.medgenetics.ru>
<http://molbiol.edu.ru>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика_человека
<http://bse.sci-lib.com/article009384.html>
<http://bio.lseptember.ru/2002/02/2.htm>
<http://genetics.rusmedserv.com/>
www.geneforum.ru/
<http://humgenlab.vigg.ru/>
<http://www.medgen.ru/>
<http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
<http://schools.keldysh.ru/schl952/Pages/Timokhina04/Biolog/18.htm>
<http://genetica.meduniver.com/>
<http://lib.mexmat.ru/books/9478>
http://moikompas.ru/compas/chromosomal_aberration
<http://www.genepassport.ru>
<http://elibrary.ru/defaultx.asp>

10. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из контактной работы (46 часов), включающих лекционный курс (10 часов) и практические занятия (36 часа), и самостоятельной работы (26 часов). Основное учебное время выделяется на практическую работу по педиатрии.

При изучении дисциплины - использовать основную и дополнительную литературу и освоить практические умения: описание фенотипа больного, составление родословной и расчет генетического риска, интерпретацию результатов лабораторных (расшифровка кариотипов, интерпретация молекулярно-генетических исследований) и параклинических методов обследования, дифференцировка наиболее часто встречающихся моногенных и хромосомных заболеваний.

В соответствии с требованиями ФГОСВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий - деловые и ролевые игры. Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 10% от аудиторных занятий.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает проработку основной и дополнительной литературы, выполнение заданий по внеаудиторной самостоятельной работе, написание рефератов, составление монотематических папок, таблиц.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «медицинская генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Академии и кафедры. По каждому разделу дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов и методические указания для преподавателей.

Во время изучения дисциплины студенты самостоятельно проводят обследование больного и оформляют карту фенотипа и представляют реферат по теме. Написание реферата, учебной карты фенотипа способствует формированию клинического мышления и практических навыков (умений).

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

Обучение студентов способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию профессионального поведения, аккуратности, дисциплинированности.

Исходный уровень знаний студентов определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач.

В конце изучения учебной дисциплины проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, проверкой практических умений, решением ситуационных задач, собеседования по вопросам.

11. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Microsoft Office

PowerPoint;

Windows Media Player

Internet Explorer

12. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

| №/п | Наименование оборудования | Количество(| Техническое состояние |
|---------------------------------|---|-------------|-----------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Специальное оборудование | | | |
| 1. | Учебные пособия: терминологический справочник, семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней, генеалогический метод в диагностике и профилактике наследственных болезней, неонатальный скрининг | По 1 экз. | Удовлетворительное |
| 2. | наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины | 1 набор | Удовлетворительное |
| 3. | плакаты: классификация мутаций, структура ДНК, трансляция, репликация ДНК, Синдром Дауна, Синдром Эдвардса, Синдром Шерешевского-Тернера, аденогенитальный синдром, алгоритм обследования беременной женщины, варианты записей родословных, примеры обозначения численных и структурных изменений кариотипа | 9 | Удовлетворительное |
| 4. | Аудиолекции | 1 диск | удовлетворительное |
| 5. | Компьютер | 1 | удовлетворительное |

| | | | |
|----|---------|---|--------------------|
| 6. | принтер | 1 | удовлетворительное |
|----|---------|---|--------------------|

13. Ведение образовательной деятельности с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий

В условиях введения ограничительных мероприятий (карантина), связанных с неблагоприятной эпидемиологической ситуацией, угрозой распространения новой коронавирусной инфекции и прочих форс-мажорных событиях, не позволяющих проводить учебные занятия в очном режиме, возможно изучение настоящей дисциплины или ее части с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий.

Преподавание дисциплины в вышеописанных ситуациях будет осуществляться посредством освоения электронного курса с доступом к видео лекциям и интерактивным материалам курса: презентациям, статьям, дополнительным материалам, тестам и различным заданиям. При проведении учебных занятий, текущего контроля успеваемости, а также промежуточной аттестации обучающихся могут использоваться платформы электронной информационно-образовательной среды академии и/или иные системы электронного обучения, рекомендованные к применению в академии, такие как Moodle, Zoom, Webinar и др.

Лекции могут быть представлены в виде аудио-, видеофайлов, «живых лекций» и др.

Проведение семинаров и практических занятий возможно в режиме on-line как в синхронном, так и в асинхронном режиме. Семинары могут проводиться в виде web-конференций