

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Ивановский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**Факультет подготовки медицинских кадров высшей квалификации**

**Рабочая программа**

**дисциплины «Генетика»**

**Уровень высшего образования:** подготовка кадров высшей квалификации  
**Тип образовательной программы:** программа ординатуры  
**Направление подготовки (специальность):** 31.08.17 Детская эндокринология  
**Направленность:** Детская эндокринология  
**Квалификация выпускника:** врач-детский эндокринолог  
**Форма обучения:** очная  
**Срок освоения образовательной программы:** 2 года  
**Код дисциплины:** Б1.О.8

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.17 Детская эндокринология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), с учётом профессионального стандарта 02.045 «Врач-детский эндокринолог» и реализуется в образовательной программе ординатуры по специальности 31.08.17 Детская эндокринология.

### 1. Цель освоения дисциплины

**Цель** программы – подготовка квалифицированного врача-детского эндокринолога, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности, в том числе по вопросам диетологии.

### 2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Дисциплина «Генетика» относится к обязательной части, Блоку 1 Дисциплины (модули) программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГСО ВО) по специальности 31.08.17 Детская эндокринология.

Данная программа позволяет: сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-детского эндокринолога по вопросам диетологии сфере своих профессиональных интересов

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих профессиональных (ПК) компетенций, установленных программой

ОПК - 4 Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.

ПК-1 Способен оказывать медицинскую помощь детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы.

Трудовая функция с кодом	Компетенции, обеспечивающие выполнение трудовой функции	
	индекс	содержание компетенции
Проведение обследования детей в целях выявления заболеваний и (или) состояний эндокринной системы, установления диагноза (А/01.8)	ОПК - 4	Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.
	ПК-1	Способен оказывать медицинскую помощь детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы.

### 3.1. Паспорт компетенций, формируемых в процессе освоения рабочей программы дисциплины

Код трудовой функции	Индекс компетенции	Индекс и содержание индикаторов достижения компетенции
А/01.8	ОПК-4	ОПК-4.1. Проводит физикальное обследование пациентов
		ОПК-4.2. Назначает дополнительные методы исследования
		ОПК-4.3. Проводит клиническую диагностику

	ПК-1	ПК-1.1. Проводит обследование детей в целях выявления заболеваний и (или) состояний эндокринной системы, установления диагноза.
--	------	---

**3.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенный с формируемыми компетенциями и индикаторами компетенций**  
**В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:**

Код компетенции	Код индикатора достижения компетенции	Перечень знаний, умений, навыков
ОПК - 4	ОПК – 4.1.	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методику сбора анамнеза жизни и заболевания, жалоб у детей имеющих признаки генетических заболеваний;</li> <li>- методику осмотра и обследования детей, имеющих признаки генетических заболеваний;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями;</li> <li>- Пользоваться методами осмотра и обследования детей с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи: <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение антропометрии, включая расчет индекса массы тела (далее - ИМТ) и стандартных отклонений;</li> <li>- определение стигм дисэмбриогенеза;</li> <li>- осмотр кожи и слизистых оболочек;</li> <li>- исследование симптомов скрытой тетании;</li> <li>- исследование щитовидной железы методом пальпации;</li> <li>- определение стадии полового развития по шкале Таннера;</li> <li>- определение вирилизации наружных гениталий по шкале Прадера;</li> <li>- оценка степени гирсутизма по шкале Ферримана - Галвея;</li> <li>- определение характера распределения подкожно-жировой клетчатки;</li> <li>- определение состояния костно-мышечной системы;</li> </ul> </li> <li>- Выявлять клинические генетические симптомы и синдромы у детей с различными заболеваниями и (или) состояниями.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методикой сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями;</li> <li>- осмотром детей с генетическими заболеваниями;</li> </ul>
	ОПК – 4.2.	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- современные методы клинической и параклинической диа-</li> </ul>

	<p>гностики генетических заболеваний и (или) синдромов;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- алгоритм определения показаний для назначения параклинических (лабораторных, медико-генетических, инструментальных) методов обследования;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Обосновывать и планировать объем инструментального обследования детей с генетическими заболеваниями и (или) синдромами;</li> <li>- Обосновывать и планировать объем лабораторного исследования детей при подозрении на генетические заболевания и (или) синдромы;</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- назначением инструментальных и лабораторных, медико-генетических методов обследования детей с генетическими заболеваниями и (или) синдромами;</li> </ul>
<p><b>ОПК – 4.3.</b></p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов болезней, врожденные аномалии, законы генетики, ее значение для медицины;</li> <li>- закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных, врожденных и мультифакториальных заболеваний человека;</li> <li>-этиологию и патогенез, патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы генетических заболеваний и (или) синдромов;</li> <li>- МКБ.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от детей, имеющих признаки генетических заболеваний;</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования детей с генетическими заболеваниями и синдромами;</li> <li>- Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем в норме, при заболеваниях и (или) патологических состояниях;</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты кариотипирования и молекулярно-генетических методов диагностики заболеваний эндокринной системы.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретацией информации, полученной от детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями;</li> <li>- интерпретацией результатов осмотра, лабораторного исследования и инструментального обследования детей с генетическими заболеваниями и синдромами;</li> <li>- формулированием предварительного диагноза;</li> </ul>

		<ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретацией результатов осмотра врачами-специалистами детей с генетическими заболеваниями;</li> <li>- установлением диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).</li> </ul>
<b>ПК-1</b>	<b>ПК-1.1</b>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клинические проявления заболеваний эндокринной системы, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов болезней, врожденные аномалии, законы генетики, ее значение для медицины;</li> <li>- методику сбора анамнеза жизни и заболевания, жалоб у детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями и патологическими состояниями эндокринной системы;</li> <li>- методику осмотра и обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы;</li> <li>-этиологию и патогенез, патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний и (или) патологических состояний органов эндокринной системы, имеющих генетическую предрасположенность;</li> <li>- современные методы клинической и параклинической диагностики заболеваний эндокринной системы, имеющих генетическую предрасположенность;</li> <li>- заболевания и (или) состояния органов эндокринной системы, требующие направления детей к врачам-специалистам (генетикам)</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) при заболеваниях и (или) состояниях эндокринной системы, имеющих генетическую предрасположенность;</li> <li>- Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от детей (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющих генетическую предрасположенность;</li> <li>- Оценивать анатомо-функциональное состояние органов эндокринной системы в норме, при заболеваниях и (или) патологических состояниях, имеющих генетическую предрасположенность;</li> <li>- Пользоваться методами осмотра и обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющих генетическую предрасположенность: <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение антропометрии, включая расчет индекса массы тела (далее - ИМТ) и стандартных отклонений;</li> <li>- определение стигм дисэмбриогенеза;</li> <li>- осмотр кожи и слизистых оболочек;</li> <li>- исследование симптомов скрытой тетании;</li> <li>- исследование щитовидной железы методом пальпации;</li> </ul> </li> </ul>

		<ul style="list-style-type: none"> <li>- определение стадии полового развития по шкале Таннера;</li> <li>- определение вирилизации наружных гениталий по шкале Прадера;</li> <li>- оценка степени гирсутизма по шкале Ферримана - Галвея;</li> <li>- определение характера распределения подкожно-жировой клетчатки;</li> <li>- определение состояния костно-мышечной системы;</li> <li>- исследование биологического возраста с применением оценки костного возраста по специальным методикам</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования детей с заболеваниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты кариотипирования и молекулярно-генетических методов диагностики заболеваний эндокринной системы;</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты неонатального скрининга врожденного гипотиреоза и врожденной дисфункции коры надпочечников;</li> <li>- Обосновывать необходимость направления к врачам-специалистам для медико-генетического консультирования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, порядками оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</li> <li>- Интерпретировать и анализировать результаты осмотра врачами-специалистами детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</li> <li>- Выявлять клинические симптомы и генетические синдромы у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Интерпретация информации, полученной от детей (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Осмотр детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных исследований и инструментальных обследований детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Интерпретация результатов осмотра, лабораторного исследования и инструментального обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими ге-</li> </ul>
--	--	--

		<p>нетическую предрасположенность;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Интерпретация результатов осмотра врачами-специалистами детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</li> <li>- Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).</li> </ul>
--	--	---

**4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 академических часа.**

Общая трудоемкость		Количество часов					Форма контроля
в ЗЕ	в часах	Контактная работа				Внеаудиторная самостоятельная работа	
		Всего	Лекции	Семинары	Практические занятия		
2	72	48	4	8	36	24	Зачет

## 5. Учебная программа дисциплины

### 5.1. Учебно-тематический план

#### Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций\*

Наименование тем	Всего часов на контактную работу	Контактная работа			Внеаудиторная самостоятельная работа	Итого часов	Индикаторы достижения компетенции				Образовательные технологии		Формы текущего контроля
		Лекции	Семинары	Практические занятия			ОПК-4.1	ОПК-4.2	ОПК-4.3	ПК-1.1	традиционные	интерактивные	
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	8	-		8	4	12	+	+	+		Д, ВК, ЛВ	КС	Т, Р, С
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	8	-	2	6	4	12	+	+	+		Д, ВК, ЛВ	КС МК	Т, Р, С
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	8	-	2	6	4	12	+	+	+	+	Д, ВК, ЛВ	КС МК	Т, Р, С
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	8	-	2	6	4	12	+	+	+	+	Д, ВК, ЛВ	КС МК	Т, Р, С
5. Генетика в эндокринологии	16	4	2	10	8	24	+	+	+	+	Д, ВК, ЛВ	КС МК	Т, Р, С
<b>Итого:</b>	<b>48</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>36</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	+	+	+	+			

**Список сокращений:** лекция-визуализация (ЛВ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК), подготовка и защита рефератов (Р), Т – тестирование, С – решение ситуационных задач, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада.



## 5.2. Содержание дисциплины

1.	<b>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.</b>
1.1	Основные понятия медицинской генетики.
1.2	Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний.
1.3	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
1.4	Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Митоз, мейоз.
1.5	Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).
1.6	Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний.
1.7	Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
1.8	Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.
2.	<b>Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.</b>
2.1	Понятие моногенного и мультифакториального заболевания.
2.2	Типы генных мутаций.
2.3	Функциональные эффекты мутаций.
2.4	Понятие полигенного наследования.
2.5	Классификация моногенной патологии.
2.6	Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).
2.7	Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).
2.8	Фенотипический анализ.
2.9	Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).
2.10	Анализ родословных, определение прогноза потомства.
3.	<b>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.</b>
3.1	Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР.
3.2	Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы.
3.3	Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.
3.4	Классификация врожденных пороков развития.
3.5	Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода.
3.6	Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена.
3.7	Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Терато-

	генные факторы.
<b>4.</b>	<b>Профилактика наследственной и врожденной патологии.</b>
4.1	Периконцепционная профилактика.
4.2	Виды и этапы медико-генетического консультирования.
4.3	Генетический риск (понятие, методика расчета).
4.4	Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики.
4.5	Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики.
4.6	Неонатальный скрининг.
4.7.	Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики.
<b>5.</b>	<b>Генетика в эндокринологии.</b>

**Формы работы ординатора на практических или семинарских занятиях:**

- Реферирование отдельных тем по дисциплинам.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по проблемным ситуациям, курация больных).
- Самостоятельный анализ функциональных исследований.

**5.3. Тематический план лекционного курса**

№ раздела, темы	Название темы	Часы
5.	<b>Генетика в эндокринологии. Генетические аспекты эндопатологии</b>	4
	<b>Итого</b>	<b>4</b>

**5.4. Тематический план семинаров**

№ раздела, темы	Название темы	Часы
2	<b>Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.</b> Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).	2

<b>3</b>	<p><b>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.</b> Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.</p> <p>Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Критические периоды эмбриогенеза.</p>	<b>2</b>
<b>4</b>	<p><b>Профилактика наследственной и врожденной патологии (8 часов).</b> Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.</p>	<b>2</b>
<b>5</b>	<p><b>Генетика в эндокринологии.</b> Генетические болезни эндокринных желез. Наследственные причины .</p>	<b>2</b>
<b>Итого</b>		<b>8</b>

### 5.5. Тематический план практических занятий

<b>№ раздела, темы</b>	<b>Название темы</b>	<b>Часы</b>
<b>1</b>	<p><b>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.</b> Хромосомные болезни. Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.</p> <p>Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).</p>	<b>4</b>

1.	<b>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.</b> Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.	4
2.	<b>Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.</b> Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.	6
3.	<b>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.</b> Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.	6
4.	<b>Профилактика наследственной и врожденной патологии.</b> Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач.	6
5.	<b>Генетика в эндокринологии.</b>	4
5.	<b>Генетика в эндокринологии.</b>	6
<b>Итого</b>		<b>8</b>

### 5.6. Образовательные технологии, в том числе перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

В процессе изучения дисциплины предусматривается использование следующих образовательных технологий, методов обучения и инновационных форм учебных занятий: технологии проблемного обучения, технологий развития критического мышления, технологии коллективного способа обучения, рейтинговой технологии, интерактивных занятий.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: мультимедиа технологии, технологии визуализации.

Для подготовки докладов, выполнения индивидуальных заданий ординаторы используют электронный каталог библиотеки, электронные ресурсы электронных библиотечных систем «Консультант врача» и «Консультант студента».

При этом используются разнообразные технические устройства и программное обеспечение, информационные и коммуникационные технологии.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: презентационная графика, интерактивные информационные технологии, учебные видеофильмы.

## **6. Формы контроля. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация)**

**6.1. Текущий контроль** успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, оценки усвоения практических навыков, написание и защита реферата, доклада.

**6.2. Промежуточная аттестация** - в форме зачета по модулю дисциплины на последнем занятии, который проводится в два этапа: тестирование и решение ситуационной задачи.

### **6.3. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации**

Оценочными средствами для текущего контроля успеваемости являются: тестовые задания и ситуационные задачи.

Оценочные средства для промежуточной аттестации представлены в Приложении 1 к рабочей программе.

## **7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

### **7.1. Методические указания для самостоятельной работы**

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

- самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:

1.Молекулярно-генетические методы исследования.

2.Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки.

3.Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология).

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и научных конференциях.

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, презентаций;

- работа в компьютерном классе с обучающей и/или контролирующей программой;

- работа с учебной и научной литературой;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки освоения алгоритма обследования больного в ходе обследования пациента с контролем со стороны преподавателя;

- интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования;

- курация больных

- участие в научно-практических конференциях, семинарах и т.п.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации;

## **8. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

1. Наследственные болезни: национальное руководство /Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст : непосредственный.

То же. - Текст: электронный //ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

2. Наследственные болезни: национальное руководство/ под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства"). – Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html>

3. Профилактика врожденных пороков развития у плода и новорожденного : пособие для врачей / М-во здравоохранения Рос. Федерации, Моск. обл. науч.-исслед. ин-т акушерства и гинекологии ; ред. В. И. Краснопольский. - М. : [б. и.], 2001. - 33 с. – Текст : непосредственный.

4. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник : для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060103.65 "Педиатрия", 060105.65 "Медико-профилактическое дело" по дисциплине "Медицинская генетика" : [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. 5. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Текст : непосредственный.+ 1 эл. опт. диск (CD-ROM).

То же. – 2015. - Текст: электронный //ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html>

То же. - 2018. - Текст: электронный //ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html>

5. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. – Текст : электронный //ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

То же. - Текст : электронный //ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

6. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : для студентов высших учебных заведений, обучающихся по направлению 020200 "Биология", специальности 020206 "Генетика" и смежным специальностям : [гриф] УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 830 с. - Текст : непосредственный.

То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>

7. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : учебное пособие для студентов медицинских вузов: атлас-справочник: [гриф] МЗ РФ/ С. И. Козлова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: Практика, 1996. - 416 с. – Текст : непосредственный.

8. Наследственные болезни : национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с., [2] л. ил.: ил. - (Национальные руководства). – Текст: непосредственный.

То же. - Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения 30.05.2020).

9. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство /Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 255 с. - Текст: непосредственный.

То же. - Текст: электронный// ЭБС Консультант врача. - URL:  
<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

## **ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией:

- Научная электронная библиотека, Российский индекс научного цитирования;
- Электронный каталог Ивановского ГМУ;
- Электронная библиотека Ивановского ГМУ.

Базы данных, архивы которых доступны по подписке Ивановского ГМУ

- ЭБС Консультант студента;
- ЭБС Консультант врача;
- Scopus;
- Web of science;
- Elsevier;
- Springer Nature.

Комплект лицензионного программного обеспечения

1. Microsoft Office
2. Microsoft Windows
3. Консультант Плюс

## **9. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

1. Ординаторы обучаются на клинической базе Федеральное государственное бюджетное учреждение "Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства имени В.Н. Городкова" Министерства здравоохранения Российской Федерации и ОБУЗ «Ивановская областная клиническая больница» гастроэндокринологическое отделение для детей.

2. Кафедра педиатрии и неонатологии ИПО располагает 2 учебными комнатами общей площадью 31,3 м<sup>2</sup>. Учебные комнаты оснащены мультимедийным оборудованием, компьютерами и видеоплеером, тренажерами: фантомы, муляжи.

3. Имеются тестовые задания, ситуационные задачи по всем основным разделам, предусмотренным программой ординатуры по детской эндокринологии. Оборудование для учебных целей на кафедре: 2 мультимедийных комплекса (ноутбук, проектор, экран). Наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Электронные учебные пособия.