

**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>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методику сбора анамнеза жизни и заболевания, жалоб у детей имеющих признаки генетических заболеваний; - методику осмотра и обследования детей, имеющих признаки генетических заболеваний; <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями; - 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"> - проведение антропометрии, включая расчет индекса массы тела (далее - ИМТ) и стандартных отклонений; - определение стигм дисэмбриогенеза; - осмотр кожи и слизистых оболочек; - исследование симптомов скрытой тетании; - исследование щитовидной железы методом пальпации; - определение стадии полового развития по шкале Таннера; - определение вирилизации наружных гениталий по шкале Прадера; - оценка степени гирсутизма по шкале Ферримана - Галвея; - определение характера распределения подкожно-жировой клетчатки; - определение состояния костно-мышечной системы; - Выявлять клинические генетические симптомы и синдромы у детей с различными заболеваниями и (или) состояниями. <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методикой сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с генетическими заболеваниями; - осмотром детей с генетическими заболеваниями;
	ОПК – 4.2.	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - современные методы клинической и параклинической диа-

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

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

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

		<p>нетическую предрасположенность;</p> <p>- Интерпретация результатов осмотра врачами-специалистами детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, имеющими генетическую предрасположенность;</p> <p>- Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).</p>
--	--	--

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
Итого:	48	4	8	36	24	72	+	+	+	+			

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.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.
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.	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.
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.	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.
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.
4.	Профилактика наследственной и врожденной патологии.
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.
5.	Генетика в эндокринологии.

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.	Генетика в эндокринологии. Генетические аспекты эндопатологии	4
	Итого	4

5.4. Тематический план семинаров

№ раздела, темы	Название темы	Часы
2	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы. 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

3	<p>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. 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>	2
4	<p>Профилактика наследственной и врожденной патологии (8 часов). 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>	2
5	<p>Генетика в эндокринологии. Генетические болезни эндокринных желез. Наследственные причины .</p>	2
Итого		8

5.5. Тематический план практических занятий

№ раздела, темы	Название темы	Часы
1	<p>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод. 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>	4

1.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод. 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.	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы. 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.	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.	6
4.	Профилактика наследственной и врожденной патологии. 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.	Генетика в эндокринологии.	4
5.	Генетика в эндокринологии.	6
Итого		8

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 видеofilмы.

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 м². 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.