

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 14.06.2024 10:38:51
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b90738d5847ebd6b02e5a4e71d6ee

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Уровень образования
Высшее – *специалитет*
Специальность
31.05.02 Педиатрия
Квалификация
Врач-педиатр
Форма обучения
Очная
Для приема: *2024*

Уфа – 2024

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 августа 2020 года № 965.

2) Учебный план по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный Ученым советом федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации «30» мая 2024 г. протокол № 5.

3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ № 306н от «27» марта 2017 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Врач педиатр участковый».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины «21» марта 2024 г., протокол № 8.

Заведующий кафедрой


подпись

Э.К. Хуснутдинова
ФИО

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Учебно-методическим советом специальности 31.05.02 Педиатрия от «26» апреля 2024 г., протокол № 8.

Председатель УМС
специальности 31.05.02. Педиатрия


подпись

В.А. Малиевский
ФИО

Разработчики:

Тимашева Я.Р., к.м.н., доцент, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины;

Хуснутдинова Э.К., д.б.н., профессор, заведующая кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины.

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:

стр.

1. Пояснительная записка	4
1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы.....	4
1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций ..	5
2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины	13
2.1. Типы задач профессиональной деятельности.....	13
2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции	13
3. Содержание рабочей программы	21
3.1 объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	21
3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины.....	21
3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	25
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)	25
3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)	25
3.6. Лабораторный практикум	25
3.7. Самостоятельная работа обучающегося	26
3.7.1. Виды самостоятельной работы (аудиторная работа).....	26
3.7.2. Виды самостоятельной работы (внеаудиторная работа).....	26
3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов	26
4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля).....	26
4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.	26
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенные с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.	37
5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля).....	47
5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля).....	47
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля).....	49
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	50
6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	50
6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	51
6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства.....	52

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части образовательной программы по специальности 31.05.02 Педиатрия.

Дисциплина изучается на 4 курсе в VIII семестре.

Цель изучения дисциплины: приобретение системных теоретических знаний о роли наследственности и изменчивости в патологии человека, принципах анализа данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; практических навыков диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии, приобретение способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

Изучение дисциплины в формировании следующих компетенций:

ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза.

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.

ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность.

ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза.

ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность.

1. 2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине (модулю)
<p>ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза</p>	<p>ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных</p>	<p>Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направлять детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и</p>

	<p>исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики</p>	<p>дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p> <p>Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>
--	---	---

	<p>наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>	
<p>ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.</p>	<p>ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-5.3. Использует практический опыт:</p>	<p>Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека. Уметь оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека. Владеть навыками оценки основных морфофункциональных данных,</p>

	оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.	физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.
ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность.	<p>ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p> <p>ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с</p>	<p>Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p> <p>Уметь разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом</p>

	<p>действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком</p>	<p>стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Владеть навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>
--	--	--

	<p>медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>	
<p>ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза.</p>	<p>ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами</p>	<p>Знать принципы сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. Уметь собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах,</p>

	<p>лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний</p> <p>ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнез заболевания, оценивать состояние и самочувствие ребенка, направлять детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценивать их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать клиническую картину болезней и состояний; проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливать диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Владеть навыками сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>
<p>ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и</p>	<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка</p> <p>ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку</p>	<p>Знать принципы составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению;</p>

<p>безопасность</p>	<p>ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>	<p>рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей. Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка, назначать медикаментозную, немедикаментозную и диетотерапию терапии ребенку; формировать у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей. Владеть навыками составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p>
---------------------	---	---

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины: диагностические, лечебные, реабилитационные, профилактические и организационно-управленческие.

2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции

Изучение учебной дисциплины Медицинская генетика направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

1/№	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза	ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме. ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их	А/01.7	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, составление родословной, выявление факторов риска и причин развития заболеваний; осмотр и физикальное обследование детей и взрослых; диагностика наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявление факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирование предварительного диагноза, составление плана инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.

		<p>законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применяет методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет</p>		<p>врачей-специалистов; проведение дифференциальной диагностики заболеваний; распознавание состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме, ведение медицинской документации.</p>	
--	--	---	--	---	--

		<p>клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний,</p>			
--	--	---	--	--	--

		возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.			
2.	ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.	ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-5.3. Использует практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.	A/01.7	Физикальное обследование детей и взрослых (осмотр, пальпация, аускультация), интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, составление и анализ родословной. Оформление медицинской документации	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
3.	ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность.	ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими	A/03.7	Физикальное обследование детей и взрослых (осмотр, пальпация, аускультация), интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, составление и анализ родословной. Оформление медицинской документации	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.

		<p>заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p> <p>ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими</p>			
--	--	--	--	--	--

		<p>рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>			
4.	ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза.	ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических	А/01.7	Сбор жалоб, анамнеза у детей и взрослых, физикальное обследование детей и взрослых	Тесты, ситуационные задачи,

		<p>вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком</p> <p>ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания</p> <p>ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка</p> <p>ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний</p> <p>ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в</p>		<p>(осмотр, пальпация, аускультация), интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, составление и анализ родословной.</p> <p>Оформление медицинской документации</p>	<p>собеседование.</p>
--	--	--	--	--	-----------------------

		соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.			
5.	ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка</p> <p>ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку</p> <p>ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку</p> <p>ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку</p> <p>ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению</p> <p>ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами</p> <p>ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)</p> <p>ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента</p> <p>ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>	A/02.7	Выбор лекарственных средств на основе инструкции по медицинскому применению лекарственных средств. Анализ рациональности выбора по критериям эффективности и безопасности конкретного лекарственного средства в группе аналогов для лечения основных симптомокомплексов. Проведение фармакологического консультирования больных.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		8 часов
Контактная работа (всего), в том числе:	48	48
Лекции (Л)	14	14
Практические занятия (ПЗ)*	34	34
Семинары (С)	–	–
Лабораторные работы (ЛР)	–	–
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:	24	24
Подготовка к занятиям	21	21
Подготовка к зачету	3	3
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	
	экзамен (Э)	–
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72
	ЗЕТ	2

* - в том числе практическая подготовка

3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотношенных с ними тем разделов дисциплины

№п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	Медицинская генетика.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. Наследственные болезни – определение. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Геномные, хромосомные и генные мутации. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Летальные эффекты мутаций. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики). Варианты

		<p>нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.</p> <p>Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития. Хромосомные заболевания. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера - Вилли, ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл), Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (велокардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, критический период развития. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Мониторинг ВПР.</p> <p>Моногенные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний: типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных факторов. Патогенез моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций</p>
--	--	---

		<p>белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Клиника и генетика наследственных болезней обмена веществ: фенилкетонурии, муковисцидоза, мукополисахаридозов, сфинголипидозов, галактоземии, гомоцистинурии, адреногенитального синдрома; методы их диагностики, лечения, реабилитации, социальной адаптации. (лизосомальные – мукополисахаридозы, сфинголипидозы, цереброзидозы; пероксисомные – с. Цельвегера, с. Рефсума; митохондриальные – с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF); болезни углеводного обмена и аминокислотного обмена.</p> <p>Патогенетическое лечение наследственных заболеваний. Понятие орфанных заболеваний, законодательные основы. Патогенетическое и этиотропное лечение наследственных заболеваний (выведение метаболитов или снижение их токсичности, ограничение поступления или образования субстрата, восполнение недостающего продукта, ферментная заместительная и фермент-индуцирующая терапия, генотерапия). Принципы, показания к применению, особенности назначения препаратов для орфанных заболеваний (мукополисахаридоз I, II, IV, болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Тея-Сакса, тирозинемия, фенилкетонурия, глутаровая ацидурия, галактоземия и др). Особенности ведения пациентов с орфанными заболеваниями.</p> <p>Генетические основы многофакторных заболеваний. Геном человека. Мутации и генетический полиморфизм, их роль в развитии заболеваний. Мультифакториальные болезни, типы наследования, гены предрасположенности, характеристика отдельных форм мультифакториальных заболеваний. Генные сети. Генетические аспекты распространенных многофакторных заболеваний: сахарного диабета, атеросклероза, ишемической болезни сердца, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза, ревматоидного артрита, гипертонической и язвенной болезни, бронхиальной астмы, шизофрении, эпилепсии, болезни Паркинсона и др. Персонализированная медицина. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. Достижения и перспективы развития молекулярной медицины: генотерапия, клеточная и тканевая терапия, нанобиотехнологии и наномедицина.</p> <p>Онкогенетика. Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-</p>
--	--	--

		<p>супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек – хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p>Фармакогенетика. Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Персонализированная медицина. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинко-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p>Профилактика наследственной патологии. Виды профилактики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Преконцепционная профилактика. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики</p> <p>Неинвазивные: УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы ДНК-диагностики плода. Инвазивные: хорионбиопсия, амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Варианты генетического скрининга. Неонатальный скрининг (муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземия). Этические аспекты генетического скрининга. Скрининговые программы, реализуемые в Республике Башкортостан. Значение правильности клинко-генетического прогноза для жизни и выбора профессии, генетический прогноз для родственников больного. Этические и правовые аспекты оказания медико-генетической помощи.</p>
--	--	---

3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ*, ПП	СР	всего	
1.	1	Медицинская генетика	14		34	24	72	Тесты, ситуационные задачи, собеседование

*Примечание: в том числе практическая подготовка (ПП)

3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

№п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		1
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2.	Хромосомные заболевания. Врожденные пороки развития.	2
3.	Моногенные заболевания.	2
4.	Генетические основы многофакторных заболеваний.	2
5.	Онкогенетика.	2
6.	Фармакогенетика.	2
7.	Профилактика наследственной патологии.	2
	Итого	14

3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

№п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		1
1	2	3
2.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	4
3.	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	4
4.	Моногенные болезни.	5
5.	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	4
6.	Генетические основы многофакторных заболеваний	4
7.	Онкогенетика.	4
8.	Фармакогенетика.	4
9.	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	5
	Итого	34

3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрен.

3.7. Самостоятельная работа обучающегося

3.7.1. Виды самостоятельной работы (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

Не предусмотрена.

3.7.2. Виды самостоятельной работы (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
2.	1	Медицинская генетика	Подготовка к занятиям.	21
3.	1	Медицинская генетика	Подготовка к зачету.	3
ИТОГО часов в семестре:				24

3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

Семестр № 1.

1. Назовите патогномичные признаки синдрома Дауна.
2. Какова вероятность повторного рождения ребенка с альбинизмом у здоровых родителей, уже имеющих одного ребенка с этим заболеванием?
3. Какой препарат является препаратом выбора при лечении пациентов с синдромом Вильсона-Коновалова?

4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)

Тестовые задания, ситуационные задачи.

4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине.

Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.

Код и формулировка компетенции: ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза; ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач; ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность; ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза; ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Не зачтено»
ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину,	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы	При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные	Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала.

<p>методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные,</p>	<p>лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направлять детей и взрослых на консультации к врачам-</p>	<p>вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>
--	---	---	---

<p>инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных</p>	<p>специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p> <p>Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи,</p>		
---	--	--	--

<p>заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>	<p>клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>		
<p>ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию,</p>	<p>Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию,</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы.</p>

<p>топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-5.3. Использует практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.</p>	<p>патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека. Уметь оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека. Владеть навыками оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.</p>	<p>демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>
<p>ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-</p>	<p>Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p> <p>ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-</p>	<p>и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p> <p>Уметь разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской</p>		
---	---	--	--

<p>курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской</p>	<p>помощи.</p> <p>Владеть навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>		
--	--	--	--

реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.			
<p>ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком</p> <p>ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания</p> <p>ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка</p> <p>ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с</p>	<p>Знать принципы сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Уметь собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнез заболевания, оценивать состояние и самочувствие ребенка, направлять детей на</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>учетом стандартов медицинской помощи ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценивать их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать клиническую картину болезней и состояний; проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливать диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Владеть навыками сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания</p>		
---	--	--	--

	<p>медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>		
<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента</p>	<p>Знать принципы составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей. Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка, назначать медикаментозную, немедикаментозную и диетотерапию терапии ребенку; формировать у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; выполнять рекомендации по назначению</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>	<p>медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p> <p>Владеть навыками составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p>		
---	--	--	--

4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенные с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
<p>ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований</p>	<p>Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования</p>	<p>направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p> <p>Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные</p>	
--	--	--

<p>детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>	<p>исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме.</p>	
<p>ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные</p>	<p>Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека. Уметь оценивать основные</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека</p> <p>ОПК-5.3. Использует практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.</p>	<p>морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека.</p> <p>Владеть навыками оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.</p>	
<p>ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p> <p>ОПК-8.2. Разрабатывает план</p>	<p>Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p> <p>Уметь разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской</p>	<p>медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Владеть навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком</p>	
--	---	--

<p>реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>	<p>организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов.</p>	
<p>ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты ПК-1.5. Направляет детей на</p>	<p>Знать принципы сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний</p> <p>ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Уметь собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнез заболевания, оценивать состояние и самочувствие ребенка, направлять детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценивать их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать клиническую картину болезней и состояний; проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливать диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p> <p>Владеть навыками сбора анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках, информацию о родителях, ближайших родственниках и</p>	
---	--	--

	<p>лицах, осуществляющих уход за ребенком), анамнеза заболевания, оценки состояния и самочувствия ребенка, направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, консультации врачей-специалистов и оценки их результатов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	
<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических</p>	<p>Знать принципы составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>



<p>заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>	<p>немедикаментозной терапии у детей. Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка, назначать медикаментозную, немедикаментозную и диетотерапию терапии ребенку; формировать у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей. Владеть навыками составления плана лечения болезней и состояний ребенка, назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии терапии ребенку, формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению; рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; принципы оказания медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведения мероприятий по восстановлению дыхания и</p>	
--	--	--

	сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.	
--	---	--

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)

Основная литература

№ п/п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров
1	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	50
2	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html (дата обращения: 17.02.2024). 	Неограниченный доступ
3	Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2018. - 582 с.	50
4	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html  (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ

Дополнительная литература

№ п/п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров
1	Баковецкая О. В. Сборник задач по общей и медицинской генетике / О. В. Баковецкая, Т. А. Калыгина. - Рязань : РязГМУ, 2022. - 41 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-15945241/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
2	Методы исследования в медицинской генетике [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я.	Неограниченный доступ

	Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf	
3	Методы исследования в медицинской генетике [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 114 с. : ил.	100
4	Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах : учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич. - М. : Практическая медицина, 2022. - 504 с. - ISBN 9785988115984. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
5	Наследственные болезни обмена веществ [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, А. К. Марданова, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf .	Неограниченный доступ
6	Наследственные болезни обмена веществ [Текст] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.]. - Уфа, 2020. - 87 с. : ил.	100
7	Горбунова В. Н. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник для вузов / В. Н. Горбунова, Д. Л. Стрекалов, Е. Н. Суспицын, Е. Н. Имянитов. - СПб. : Фолиант, 2014. - Режим доступа: ЭБС «Букап» https://www.books-up.ru/ru/book/klinicheskaya-genetika-5140124/	Неограниченный доступ
8	Онкогенетика [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа , 2020. - 97, [1] с. : ил.	100
9	Онкогенетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.1.pdf	Неограниченный доступ
10	Основы фармакогенетики [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 115 с. : ил.	100
11	Основы фармакогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf	Неограниченный доступ
12	Основы медицинской генетики : Учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и др. - Гродно :	Неограниченный доступ

	ГрГМУ, 2022. - 288 с. - ISBN 9789855957400. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/ (дата обращения: 17.02.2024).	
13	Молчанова Е. В. Сборник тестовых заданий по общей и медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Молчанова, Я. А. Лопастейская. - Волгоград : ВолгГМУ, 2020. - 88 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-testovyh-zadaniy-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-12505828/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
14	Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
15	Пашков А. Н. Нетрадиционный тип наследования. Болезни : учебно-методическое пособие / А. Н. Пашков, А. А. Зуйкова, С. С. Попов. - Воронеж : РИТМ, 2020. - 121 с. - ISBN 9785604525562. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/netradicionnyj-tip-nasledovaniya-bolezni-15425156/ (дата обращения: 06.03.2024).	Неограниченный доступ
16	Пляскина Е. В. Медицинская генетика / Е. В. Пляскина, Ю. А. Ширшов, А. Г. Тунуханов. - Чита : Издательство ЧГМА, 2019. - 121 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
17	Семенов А. Г. Сборник задач по общей и медицинской генетике : учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов. - Томск : Издательство СибГМУ, 2020. - 178 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ
18	Сорокина Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : Учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 9785965207565. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/ (дата обращения: 17.02.2024).	Неограниченный доступ

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)

1. <http://library.bashgmu.ru> (База данных «Электронная учебная библиотека»)
2. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
3. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)
4. <https://dlib.eastview.com/> (База данных электронных журналов ИВИС)

5. <https://www.books-up.ru/ru/catalog/faculty=pediatricheskij-fakultet;discipline=medicinskaya-genetika/?shelf=all&sortKey=title> (ЭБС "Букап")

6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Таблица

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки (для профессионального образования), подвида дополнительного образования	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такового объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	Дисциплина « Медицинская генетика » специальности 31.05.02 Педиатрия	Учебная комната №1 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ. 2. Доска классная	ГБУЗ « Республиканский медико-генетический центр », Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104004952 2. № 007100001433-3
2		Конференц-зал 1. Компьютер в сборе.54 2. Проектор Epson	ГБУЗ « Республиканский медико-генетический центр », Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104006683 2. № 10104006494
3		Учебная аудитория № 6 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя однотумбовый	ГБУЗ « Республиканский клинический перинатальный центр », РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004953 2. № 10106000202
4		Учебная аудитория № 7 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя однотумбовый	ГБУЗ « Республиканский клинический перинатальный центр », РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004982 2. № 10106000200

6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

1. www.scholar.google.com – Академия Google – бесплатная поисковая система по научным публикациям.
2. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> – U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. www.pubmed.com – англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).
3. www.omim.org – Online Mendelian Inheritance in Men – онлайн каталог генов и наследственных заболеваний человека.
4. <http://medbiol.ru> – Сайт для образовательных и научных целей.
5. <http://biomolecula.ru/> – биомолекула – сайт, посвящённый молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
6. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> – MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
7. www.elibrary.ru – национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. www.scopus.com – крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. <https://gnomad.broadinstitute.org> – Genome Aggregation Database (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомного секвенирования.
10. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/> – GWAS Catalog – каталог полногеномных ассоциативных исследований человека.
11. <https://www.orpha.net/> - Орфанет – международный портал о редких заболеваниях и орфанных лекарствах.

6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
1.	Права на программу для ЭВМ корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprise	Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office	200	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ набор веб-сервисов, предоставляющих доступ к различным программам и услугам на основе платформы Microsoft Office для образования Microsoft Office 365 A5 for faculty - Annually	Организация ВКС Microsoft Teams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров Dr.Web Desktop Security Suite Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	1750	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры и подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License	Антивирусная защита (российское ПО)	450	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
5.	Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение МойОфис Стандартный	Офисный пакет (российское ПО)	120	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
6.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений Астра Linux Common Edition	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации SkyDNS	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
8.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций, вебинаров, мастер-классов Mirapolis Virtual Room	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

		(российское ПО)			
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения Русский Moodle 3KL	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
10.	Права на программу для ЭВМ " АИС «БИТ: Управление вузом» "	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО) (российское ПО)	1	Компания «Первый БИТ»	Сервер
11.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Внутренний портал учебного заведения» (неогр. кол-во пользователей)	Корпоративный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер
12.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»	Сайт ОО (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
13.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Сайт учебного заведения»		1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
14.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 12 Russian/12 English	Пакет для статистического анализа данных	10	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра общественного здоровья и организации здравоохранения
15.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 10 Russian/13 English		11	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра эпидемиологии – 3 шт., Кафедра патофизиологии – 4 шт., Кафедра эпидемиологии – 3 шт., Кафедра фармакологии – 1 шт.
16.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English		5	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра нормальной физиологии – 4 шт., Кафедра стоматологии детского возраста и ортодонтии – 1 шт.
	Права на программу для ЭВМ пакет для		75	ООО	Кафедра медицинской

	статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English			«Софтлайн Трейд»	физики
	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English (сетевая)		50	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

Лист согласования комплекта ОПОП по специальности 31.05.02 Педиатрия (рабочей программы дисциплины, оценочных материалов, учебно-методических материалов)
В соответствии с учебным планом приема 2024 г.

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины

Протокол заседания кафедры №8 от «21» мая 2024 года

Протокол заседания ЦМК № ____ от «__» _____ 2024 года

№	Наименование дисциплины в соответствии с учебным планом	Виза заведующего кафедрой (дата, подпись, ФИО)	Виза председателя ЦМК (дата, подпись, ФИО)	Виза председателя УМС (дата, подпись, ФИО)	Виза зам. Декана по УМР факультета (дата, подпись, ФИО)
	Медицинская генетика				