Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 10.09.2024 09:15:36
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Первый проректор
_____ /Транковская Л.В./
«1» июля 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
Б1.В.10 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(наименование дисциплины (модуля))

Направление подготовки (специальность)	(31.05.01 Лечебное дело)
Уровень подготовки	(специалитет)
Направленность подготовки	02 Здравоохранение
Сфера профессиональной деятельности	(в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи населению в медицинских организациях: поликлиниках, амбулаториях, стационарно-поликлинических учреждениях здравоохранения и лечебно-профилактических учреждениях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь)
Форма обучения	**очная** (очная, очно-заочная)
Срок освоения ООП	**6 лет** (нормативный срок обучения)
Институт/кафедра	Институт симуляционных и аккредитационных технологий

Владивосток, 2024

При разработке рабочей программы дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** в основу положены:

1) ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности) 31.05.01 Лечебное дело приказ №988 от 12.08.2020

утвержденный Министерством высшего образования и науки Российской Федерации «15» __июня_____2017__г.

2) Учебный план по специальности 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета), направленности 02 Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи населению в медицинских организациях: поликлиниках, амбулаториях, стационарно-поликлинических учреждениях здравоохранения и лечебно-профилактических учреждениях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь), утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «_25___»____марта____2022__г., Протокол № _8_.

переутвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «_29___»____марта____2024__г., Протокол № 1-5/23-24.

Рабочая программа дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** одобрена на заседании института симуляционных и аккредитационных технологий
от «__17___» _апреля__2024__г. Протокол № _4_.

Директор института	_____	Гнездилов В В.
(занимаемая должность)	*(ученая степень, ученое звание)*	*(Ф.И.О.)*

Разработчики:

профессор	Д-р мед. наук, доцент	Соляник Е. В.
(занимаемая должность)	*(ученая степень, ученое звание)*	*(Ф.И.О.)*

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Цель и задачи освоения дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика

Цель освоения дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика**

Приобретение базовых знаний о наследственных, полигенных и системных заболеваниях, значении специальных клинико-генеалогических и клинико-морфологических исследований в физикальном обследовании при заболеваниях внутренних органов для предварительной диагностики наследственной патологии и обосновании медико-генетического консультирования в специализированных организациях.

При этом ***задачами*** дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика:**

1. Получение базовых знаний о наследственных, полигенных и системных заболеваниях, симптомах и синдромах, характерных для наследственной и генетически детерминированной патологии, выявляемых при физикальном обследовании, их диагностическом значении при наиболее распространенных заболеваниях внутренних органов;
2. Формирование умений и навыков применения специфических клинико-генетических и клинико-морфологических методик в общеклиническом обследовании при заболеваниях внутренних органов, дополнительных методов исследования, их диагностического значения для обоснования направления на медико-генетическое консультирование в специализированные организации;

2.2. Б1.В.10 Медицинская генетика в структуре основной образовательной программы высшего образования специальности 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета), направленности 02 Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи населению в медицинских организациях: поликлиниках, амбулаториях, стационарно-поликлинических учреждениях здравоохранения и лечебно-профилактических учреждениях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь)

2.2.1. Дисциплина **Б1.В.10 Медицинская генетика** относится к вариативной части учебного плана

2.2.2. Для изучения дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими и одновременно осваиваемыми дисциплинами*:*

Б1.О.11 Анатомия

Знания: анатомия органов и систем организма;

Умения: применять знания о строении и топографии органов и систем при обследовании;

Навыки: определения топографии органов и систем

Б1.О.14 Нормальная физиология

Знания: физиологические процессы у здорового человека;

Умения: использовать знания о физиологических процессах при определении функционального состояния пациентов;

Навыки: оценивать функциональное состояние органов и систем при обследовании пациента

Б1.О.18 Патологическая анатомия

Знания: патоморфологические изменения при поражении органов и систем организма;

Умения: сопоставлять клинические проявления заболеваний внутренних органов с возможными патоморфологическими изменениями;

Навыки: определения наиболее вероятных патоморфологических изменений

Б1.О.19 Патофизиология, клиническая патофизиология

Знания: о патологических процессах в организме человека;

Умения: определение наличия возможных патологических процессов и давать им диагностическую оценку;

Навыки: определения патологических состояний для решения профессиональных задач

Б1.О.39 Пропедевтика внутренних болезней

Знания: о диагностическом значении симптомов и синдромов, определяемых при физикальной диагностике;

Умения: устанавливать синдромный диагноз и определять необходимый объем

функциональных методов исследования для уточнения диагноза;
Навыки: диагностической оценки результатов функциональных исследований

Б1.В.04 Основы сестринского дела

Знания: о сестринском сопровождении подготовки пациентов к проведению дополнительных методов исследования;
Умения: организация сестринского процесса в отделениях функциональной диагностики в рамках обязанностей среднего медицинского персонала медицинских организаций амбулаторно – поликлинического, лечебно-профилактического типа, оказывающих первичную медико-санитарную помощь
Навыки: оформления медицинской документации при функциональных исследованиях, организации работы среднего медицинского персонала.

2.3. Требования к результатам освоения дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций

Индикаторы достижения профессиональных компетенций

02.009.Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый» приказ Минтруда №293н от 21 марта 2017 г.		
А/7.Оказание первичной медико-санитарной помощи взрослому населению в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника		
Тип задач медицинский		
Трудовая функция	**Код и наименование профессиональной компетенции выпускника**	**Индикаторы достижения профессиональной компетенции**
А/02.7Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	ПК-3 Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	ИДК.ПК-$З_1$- проводит расспрос, осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию у здоровых людей при неинфекционных и инфекционных заболеваниях внутренних органов дает диагностическую оценку выявленным симптомам, диагностирует синдромы; ИДК.ПК-$З_2$- устанавливает патогенетические и патоморфологические особенности заболеваний внутренних органов; ИДК.ПК-$З_3$- определяет необходимый объем дополнительных методов диагностики, дает оценку их результатам для распознавания состояния, установления факта наличия или отсутствия заболевания
	ПК-4 Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с	ИДК.ПК-4_1- диагностирует синдромы и устанавливает предварительный диагноз на основании результатов физикального обследования при неинфекционных и инфекционных заболеваниях внутренних органов;

	Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	

2.4. Характеристика профессиональной деятельности выпускника

2.4.1. При реализации дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** основной образовательной программы высшего образования специальности 31.05.01 Лечебное дело направленности 02 Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи населению в медицинских организациях: поликлиниках, амбулаториях, стационарно-поликлинических учреждениях здравоохранения и лечебно-профилактических учреждениях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь) выпускники готовятся к профессиональной деятельности, направленной на

2.4.2 Задачи профессиональной деятельности выпускников

Медицинская деятельность

2.4.3. Виды профессиональной деятельности, на основе формируемых при реализации дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** компетенций:

Тип задач профессиональной деятельности

1. *Медицинский*

Виды задач профессиональной деятельности

1. *Диагностическая деятельность*

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1. Объем дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика и виды учебной работы

Вид учебной работы		**Всего часов**	**Семестры**	
			№ _4_	**№ _5_**
			часов	**часов**
1		2	3	
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		38	14	38
Лекции (Л)		14		14
Практические занятия (ПЗ)		4	4	4
Электронные образовательные ресурсы (ЭОР)		20		20
Самостоятельная работа обучающегося (СР), в том числе:		34		34
Электронный образовательный ресурс (ЭОР)		22		22
История болезни (ИБ)				
Курсовая работа (КР)				
Подготовка презентаций (ПП)				
Подготовка к занятиям (ПЗ)		6		6
Подготовка к текущему контролю (ПТК)		4		4
Подготовка к промежуточной аттестации (ППА)		2		2
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)			
	экзамен (Э)			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72		72
	ЗЕТ	2		2

3.2.1 Разделы дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** и компетенции, которые должны быть освоены при их освоении

№	№ компетенции	Наименование раздела дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика	Темы разделов
1	2	3	4
	ПК-3 ПК-4	Общая генетика, задачи, методы.	Общая генетика, краткая история развития, основные понятия, основы классификации, специфические методы диагностики наследственных болезней, полигенной и системной патологии. Общие признаки наследственных болезней. Методы изучения наследственности человека. Клинико-генеалогический метод диагностики патологической наследственной предрасположенности и клинически манифестированных заболеваний.
	ПК-3 ПК-4	Основы диагностики наследственных, полигенных и системных заболеваний при общеклиническом обследовании.	Семиология наследственной патологии, диагностика при физикальном обследовании. Клинико-морфологический метод диагностики патологической наследственной предрасположенности и клинически манифестированных заболеваний.
	ПК-3 ПК-4	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний	Мультифакториальные (полигенные заболевания), принципы классификации, физикальная диагностика, дополнительные методы исследования, диагностическое значение, обоснования для медико-генетического консультирования в специализированных организациях.
	ПК-3 ПК-4	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани	Системные заболевания соединительной ткани. Диагностические критерии СКВ, полимиозита,

			склеродермии, острой ревматической лихорадки, дополнительные методы исследования, диагностическое значение результатов. Митохондриальные миопатии. Обоснование необходимости консультирования другими специалистами.
	ПК-3 ПК-4	Диагностика синдромов системных заболеваний крови	Системные заболевания крови. Моногенные наследственные болезни крови. Принципы классификации, диагностические критерии анемий, опухолевых заболеваний крови, синдромы, выявляемые при физикальном обследовании и дополнительных методах. Обоснование необходимости консультирования другими специалистами.

3.2.2. Разделы дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика**, виды учебной деятельности и формы контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	4	Общая генетика, задачи, методы.	6		8	20	34	Тестирование Описательные задания
2	4	Основы диагностики наследственных, полигенных и системных заболеваний при общеклиническом обследовании.	2		4	8	14	Тестирование Описательные задания
3	4	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний	2		4	2	8	Тестирование Ситуационные задачи (миникейсы)
4	4	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани	2		4	2	8	Тестирование Ситуационные задачи (миникейсы)

		Диагностика синдромов системных заболеваний крови	2		4	2	8	Тестирование Ситуационные задачи (миникейсы)
		ИТОГО:	14		24	34	72	

3.2.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика**

№	Название тем лекций дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика	Часы
1	2	3
	№ семестра __5__	
1.	Общие вопросы медицинской генетики. Принципы классификации наследственных и генетически детерминированных заболеваний. Дистанционно - видеолекция	2
2.	Методы изучения наследственности человека. Дистанционно - видеолекция	2
3.	Семиотика наследственных и генетически детерминированных заболеваний. Патогенез и диагностическое значение симптомов. Дистанционно - видеолекция	2
4.	Физикальная диагностика наследственных, полигенных и системных заболеваний. Дополнительные методы, их диагностическое значение. Дистанционно - видеолекция	2
5.	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний. Дистанционно	2
6.	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани. Дистанционно	2
7.	Диагностика синдромов системных заболеваний крови. Дистанционно	2
	Итого часов в семестре	14, в том числе 14 дистанционно
	Итого часов	**14, в том числе 14 дистанционно**

3.2.4. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика**

№	Название тем практических занятий дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика	Часы
1	2	3
	№ семестра 5	
1.	Медицинская генетика, определение понятия. Цели и задачи освоения дисциплины.	4
2.	Методы изучения наследственности человека. Принципы классификации, показания к проведению специфических тестов для диагностики наследственных и генетически детерминированных заболеваний. Дистанционно-практическая подготовка-описательные задания, ситуационные задачи (миникейсы).	4
3.	Общеклиническая диагностика наследственных и генетически	4

	детерминированных заболеваний. Симптомы, выявляемые при физикальном обследовании, диагностическое значение. Дополнительные методы диагностики. Показания к направлению в медико-генетические консультации.	
4.	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний. Дистанционно-практическая подготовка-описательные задания, ситуационные задачи (миникейсы).	4
5.	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани. Дистанционно, практическая подготовка - ситуационные задачи (миникейсы)	4
6.	Диагностика синдромов системных заболеваний крови. Дистанционно практическая подготовка - ситуационные задачи (миникейсы)	4
	Итого часов в семестре	24 в том числе 16 дистанционно
	Итого часов	**24 в том числе 16 дистанционно**

3.2.5. Лабораторный практикум не предусмотрен учебным планом

3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОУЧАЮЩЕГОСЯ

3.3.1. Виды СР

№ п/п	**Наименование раздела учебной дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика**	**Виды СР**	**Всего часов**
1	3	4	5
	№ семестра 4		
1.	Общая генетика, задачи, методы.	подготовка к текущему контролю выполнение описательных заданий, подготовка к промежуточной аттестации	22
	Итого часов в семестре		22, в том числе 8 ЭОР
№ п/п	**Наименование раздела учебной дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика**	**Виды СР**	**Всего часов**
1	3	4	5
	№ семестра 5		
2.	Основы диагностики наследственных, полигенных и системных заболеваний при общеклиническом обследовании.	подготовка к текущему контролю выполнение описательных заданий, подготовка к промежуточной аттестации	2
3.	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний	подготовка к текущему контролю, решение ситуационных задач (миникейсов), подготовка к промежуточной аттестации	4

4.	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани	подготовка к текущему контролю, решение ситуационных задач (миникейсов), подготовка к промежуточной аттестации	4
5.	Диагностика синдромов системных заболеваний крови	подготовка к текущему контролю, решение ситуационных задач (миникейсов), подготовка к промежуточной аттестации	2
	Итого часов всеместре		**12, в том числе 6 ЭОР**
	Итого часов		**34 в том числе 14 ЭОР**

3.3.2. Примерная тематика рефератов, курсовых работ не предусмотрены учебным планом

3.3.3. Тестовые задания к промежуточной аттестации **Приложение 1**

3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.В.10 Медицинская генетика

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	**№ семестра**	**Виды контроля**	**Наименование раздела дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика**	**Оценочные средства**		
				Форма	**Кол-во вопросов в задании**	**Кол-во независимых вариантов**
1	2	3	4	5	6	7
1	**4**	**ТК** **ПА**	Общая генетика, задачи, методы.	**Тесты** **Спирограммы для описания** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **1** **5**	**30** **5** **1**
2	**5**	**ТК** **ПА**	Основы диагностики наследственных, полигенных и системных заболеваний при общеклиническом обследовании.	**Тесты** **ЭКГ для анализа** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **1** **5**	**30** **10** **2**
3	**5**	**ТК**	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний	**Тесты** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **5**	**30** **3**
4	**5**	**ТК** **ПА**	Диагностика синдромов системных заболеваний	**Тесты** **Ситуационные задачи**	**15** **5**	**30** **2**

			соединительной ткани	**(миникейсы)**		
5	**5**	**ТК** **ПА**	Диагностика синдромов системных заболеваний крови	**Тесты** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **5**	**30** **2**

3.4.2.Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	Описательные задания (Приложение 2)
	Ситуационные задачи (миникейсы) (Приложение 3)
для промежуточной аттестации (ПА)	Тестовые задания (Приложение 1)

3.5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.В.10 Медицинская генетика

3.5.1. Основная литература

п/№	**Наименование, тип ресурса**	**Автор(ы) /редактор**	**Выходные данные, электронный адрес**	**Кол-во экз. (доступов) в БИЦ**
1	**2**	**3**	**4**	**5**
1.	Пропедевтика внутренних болезней. (учебник + СД) Электронный ресурс.	Мухин Н.А. Моисеев В.С.	Режим доступа http://studmedlib.ru	Не ограничено
2.	Пропедевтика внутренних болезней. Общеклиническое исследование и семиотика: Лекции для студентов и начинающих врачей	Под ред Гельцера Б. И. Семисотовой Е. Ф.	Медицина ДВ, 2016	67
3.	Пропедевтика внутренних болезней (учебное пособие). Электронный ресурс. Режим доступа http://www.rucont.ru	Под ред Гельцера Б. И. Семисотовой Е. Ф.	Режим доступа http://www.rucont.ru	Не ограничено
4.	Пропедевтика внутренних болезней. Схема истории болезни. Учебное пособие	Соляник Е. В., Карпинская Ю.Ю.,Майстровская Ю.В., и др.	Режим доступа http://www.rucont.ru	Не ограничено

3.5.2. Дополнительная литература

п/№	Наименование, **тип ресурса**	**Автор(ы) /редактор**	**Выходные данные, электронный адрес**	**Кол-во экз. (доступов) в БИЦ**
1	**2**	**3**	**4**	**5**
1.	Пропедевтика внутренних болезней. Схема истории болезни. Учебное пособие	Соляник Е. В., Карпинская Ю.Ю., Рубашек	Медицина ДВ, 2020	68

		И. А. и др.		
2.	Основы семиотики заболеваний внутренних органов. Учебное пособие.	Струтынский А. В., Баранов А. П. Ройтберг Г.Е.	МЕДпресс-информ., 2015	2
3.	Атлас ЭКГ (учебное пособие) Электронный ресурс.	Щукин Е.В. Суркова Е.А. Дьячков В.А.	Режим доступа http://studmedlib.ru	Не ограничено
	Функциональная диагностика Портал дистанционного образования ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России		ID курса Нhttp://edu.tgmu.ru/user/index.php?id=14254	Не ограничено в период санкционированного доступа

Интернет-ресурсы.

1. ЭБС «Консультант студента» http://studmedlib.ru/
2. ЭБС «Университетская библиотека online» http://www.biblioclub.ru/
3. ЭБС «Юрайт» https://urait.ru/
4. ЭБС «BookUp» https://www.books-up.ru/
5. Собственные ресурсы БИЦ ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУ https://tgmu.ru/university/bibliotechno-informacionnyj-centr/resursy-bic/sobstvennye/

Интернет-ресурсы и инструкции по их использованию размещены на странице Библиотечно-информационного центра Библиотечно-информационный центр — ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России (tgmu.ru)

5.2. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Информация о материально-техническом обеспечении дисциплины размещена на странице официального сайта университета Материально-техническое обеспечение и оснащённость образовательного процесса. Федерального бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (tgmu.ru)

Использование лекционных залов, учебного класса Пропедевтика внутренних болезней, кабинетов практической подготовки с возможностью демонстрации практических навыков с применением следующего оборудования

1. Видеопанель Sharp LC70LE360X (про-во Тайвань) — 1 шт. Персональный компьютер Gigabyte GB-BXj5-5200 (пр-во Китай) — 1 шт.
2. Подключение к сети «Интернет»с доступом в электронно-образовательную среду ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России. Учебный бимануальный тренажёр пульса
3. Тренажёр для обучения аускультации (только тело)
4. СЭМ-11 – Студенческий аускультационный манекен с комплектом инфракрасных наушников
5. Тренажер для измерения артериального давления

5.3. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), информационно-справочных систем, лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:

1. PolycomTelepresence M100 Desktop Conferencing Application (ВКС)
2. SunRav Software tTester
3. 7-PDF Split & Merge
4. ABBYYFineReader
5. Kaspersky Endpoint Security
6. Система онлайн-тестирования INDIGO
7. Microsoft Windows 7
8. Microsoft Office Pro Plus 2013
9. 1С:Университет
10. Гарант
11. MOODLE(модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда)

3.6. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика

3.8. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при реализации дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** до 10% интерактивных занятий от объема контактной работы.

Примеры инновационных образовательных технологий:

ЭОР Основы медицинской генетики

ЭОР Физикальная диагностика наследственных и генетически детерминированных заболеваний

3.9. Разделы дисциплины Б1.В.10 Медицинская генетика и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№	Наименование последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин						
		1	2	3	4	5		
1	**Пропедевтика внутренних болезней**	+	+	+	+	+		
2	**Факультетская терапия**	+	+	+	+	+		
3	**Поликлиническая терапия**	+	+	+	+	+		

4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.В.10 Медицинская генетика:

Реализация дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** осуществляется в соответствии с учебным планом в виде контактной работы (38 час.), включающих

лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (_34_час., в том числе текущий контроль и промежуточная аттестация). Основное учебное время выделяется на практическую работу, в том числе практическую подготовку при реализации дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика**

При изучении дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** необходимо использовать электронные образовательные ресурсы, размещенные на портале дистанционного образования ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России. Освоить практические умения, позволяющие оценивать результаты функциональных методов исследования, определять показания для назначения необходимого объема дополнительных методов с целью установления диагноза.

Практические занятия проводятся в виде контактной работы с демонстрацией практических навыков и умений, наглядных пособий в виде спирограмм и ЭКГ, проведения аналиа представленных результатов методов функциональной диагностики.

В соответствии с требованиями ФГОС ВО при реализации дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** используются активные и интерактивные формы проведения занятий, электронные образовательные ресурсы с синхронным и асинхронным взаимодействием. Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 10% от контактной работы.

Самостоятельная работа подразумевает подготовку к текущему контролю, промежуточной аттестации, выполнения практических навыков в оценке результатов дополнительных функциональных методов исследования.

Работа с информационными источниками и учебной литературой рассматривается как самостоятельная деятельность обучающихся по дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика** и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР). Каждый обучающийся обеспечен доступом фондам БИЦ ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

По дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика** разработано методическое сопровождение реализации дисциплины, собран фонд оценочных средств.

При освоении учебной дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** обучающиеся самостоятельно выполняют анализ результатов спирометрии и ЭКГ, решают ситуационные задачи, позволяющие определить место и значение функциональных методов в диагностике заболеваний внутренних органов, необходимых для выполнения диагностического вида деятельности, предусмотренного ФГОС ВО.

Обучение в группе формирует навыки командной деятельности и коммуникабельность.

Освоение дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** способствует развитию у обучающихся коммуникативных навыков на разных уровнях для решения задач, соответствующих типу профессиональной деятельности, на основе формирования соответствующих компетенций. Обеспечивает выполнение определенных трудовых действий в рамках трудовых функций профессионального стандарта 02.009.Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)» приказ Минтруда №293н от 21 марта 2017 г.

Текущий контроль освоения дисциплины **Б1.В.10 Медицинская генетика** определяется при активном и/или интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя во время контактной работы, при анализе результатов функциональных методов диагностики, предусмотренных формируемыми компетенциями реализуемой дисциплины. **Б1.В.10 Медицинская генетика**

Промежуточная аттестация проводится в форме, предусмотренной учебным планом с использованием тестового контроля. Вопросы по учебной дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика** включены в Государственную итоговую аттестацию выпускников.

5. ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА ПРИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид воспитательной работы	Формы и направления воспитательной работы	Критерии оценки
Помощь в развитии личности	Открытые – беседы и проблемные диспуты по вопросам этики и деонтологии при проведении исследований и осуществлении телемедицинских консультаций	Рейтинговая оценка при освоении дисциплины
	Скрытые – создание доброжелательной и уважительной атмосферы при реализации дисциплины	
Гражданские ценности	Открытые – актуальные диспуты при наличии особенных событий	Портфолио
	Скрытые – осознанная гражданская позиция при осуществлении профессиональной деятельности	
Социальные ценности	Открытые – диспуты по вопросам толерантности и ее границах в профессиональной врачебной деятельности	Портфолио
	Скрытые – место в социальной структуре при получении образования и осуществлении профессиональной деятельности	

6. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ

6.1.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

6.1.2. Обеспечение соблюдения общих требований

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

6.1.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины (модуля) доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

6.1.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

Тестовый контроль по дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
К	ПК-4	Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
Ф	А/02.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И		**ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВОГО КОНТРОЛЯ**
		ТЕСТЫ 1 И 2 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)
т		1**. К системным заболеваниям соединительной ткани относятся** 1. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Бехчета 2. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Иценко-Кушинга 3. системная склеродермия, дерматомиозит, болезнь Вильсона-Коновалова 4. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Клайнфельтера Ответ: 1 2**. Иммунорегуляторный дисбаланс, развивающийся при системных заболеваниях соединительной ткани заключается** 1. в угнетении супрессорной и возрастании хелперной активности Т-лимфоцитов с последующей активацией В-лимфоцитов 2. в угнетении хелперной и возрастании супрессорной активности Т-лимфоцитов с последующей активацией В-лимфоцитов 3. в угнетении хелперной и возрастании супрессорной активности Т-лимфоцитов без последующей активациии В-лимфоцитов 4. в угнетении супрессорной и возрастании хелперной активности Т-лимфоцитов без последующей активации В-лимфоцитов Ответ: 1

		3**. Наиболее характерными морфологическими изменениями при системных заболеваниях соединительной ткани являются** 1. дезорганизация соединительной ткани с фибриноидными изменениями основного вещества, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 2. дезорганизация соединительной ткани и внеклеточного матрикса, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 3. дезорганизация соединительной ткани, макрофагальная активация, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 4. дезорганизация соединительной ткани и внеклеточного матрикса, дегрануляция тучных клеток, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты Ответ: 1 4**. Мультифакториальные заболевания связаны** 1. с полиморфизмом генов 2. с генными мутациями 3. с хромосомной трисомией 4. с заменой аминокислот в цепи ДНК Ответ: 1 5**. Частота конкордантности в близнецовом методе исследования мультифакториальных заболеваний** 1. значительно выше у монозиготных близнецов 2. выше у дизиготных близнецов 3. встречается с одинаковой частотой у монозиготных и дизиготных близнецов 4. не является показателем генетической предрасположенности Ответ: 1 6**. При сборе анамнеза жизни генетическую предрасположенность и риск развития мультифакториальных заболеваний позволяет выявить** 1. составление семейной родословной и указание на наличие вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости 2. только составление семейной родословной 3 указание на наличие отягощенной наследственности по определенным видам заболеваний и вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости 4. только указание на наличие вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости Ответ: 1 7**. Наиболее точным методом диагностики риска развития мультифакториальных заболеваний является** 1. развернутое ДНК-тестрирование

		2. близнецовый метод 3. семейная родословная 4. экспериментальное исследование Ответ: 1 **8. Состояние, при котором свертываемость крови повышена, называется** 1**.** гипокоагулемией 2. гиперкоагулемией 3. тромбоцитопенией 4. тромбоцитозом Ответ: 2 **9. Замедление свертывания крови называется** 1. гипокоагулемией 2. гиперкоагулемией 3. тромбоцитопенией 4. тромбоцитозом Ответ: 1 **10. Все железодефицитные анемии являются** 1. гипохромными 2. гиперхромными 3. нормохромными 4. макроцитарными Ответ: 1 **11. К типичному проявлению сидеропении относится наличие** 1. ангулярного стоматита 2. пиодермии 3. кожного зуда 4. телеангиоэктазий Ответ: 1

Шкала оценивания
«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

Приложение 2

Описательное задание по дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика**

<table>
<tr><td></td><td>Код</td><td>Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи</td></tr>
<tr><td>С</td><td>31.05.01</td><td>Лечебное дело</td></tr>
<tr><td>К</td><td>ПК-3</td><td>Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</td></tr>
<tr><td>К</td><td>ПК-4</td><td>Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</td></tr>
<tr><td>И</td><td></td><td>УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ</td></tr>
<tr><td></td><td></td><td>
<table>
<tr><th>Задачи консультирования</th><th>Вид консультирования</th></tr>
<tr><td>1. Уточнение диагноза на основе составления родословной по наследственному заболеванию</td><td>А) медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>2. Консультирование до планирования деторождения</td><td>Б) консультирование по вопросам наследственных предикторов заболеваний взрослого человека</td></tr>
<tr><td>3. Консультирование после рождения ребенка с генетическими болезнями</td><td>В) пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний</td></tr>
<tr><td>4. Консультирование в акушерской практике</td><td>Г) проспективное медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>5. Диагностическое консультирование резистентных к медикаментозной терапии патологий</td><td>Д) ретроспективное медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>6. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения</td><td></td></tr>
</table>
Правильный ответ: 1-А: 2-Г: 3-Д: 4-В: 5-Б: 6-А
<table>
<tr><th>Клинические проявления</th><th>Наследственные болезни</th></tr>
<tr><td>1. Узкие глазные щели, широкий нос, полидактилия</td><td>А) Прогерия</td></tr>
<tr><td>2. Короткое туловище, арахнодактилия</td><td>Б) Синдром Марфана</td></tr>
<tr><td>3. Низкий рост, уменьшение лицевой части черепа, преждевременное старение</td><td>В) Синдром Патау</td></tr>
<tr><td>4. Мышечный гипертонус, тремор, эпилептиформные проявления, «мышиный запах»</td><td>Г) Синдром Эдвардса</td></tr>
<tr><td>5. Недоразвитие нижней челюсти, аномалии ушей, кистей</td><td>Д) Фенилкетонурия</td></tr>
</table>
</td></tr>
</table>

6. Двухстворчатый аортальный клапан	

Правильный ответ: 1-В: 2-Б: 3-А: 4-Д: 5-Г: 6-Б

Изучаемые вопросы	**Разделы медицинской генетики**
1. Методы клонирования биологических объектов и человека	А) Генетика соматических клеток
2. Методы использования генов в производстве пищевых продуктов и лекарственных препаратов	Б) Генная инженерия
3. Закономерности наследования групп крови и тканевых антигенов	В) Иммуногенетика
4. Особенности морфологии и поведения хромосом, варианты хромосом здоровых людей	Г) Цитогенетика
5. Механизмы переноса генов на клеточном уровне, методы гибридизации ДНК	Д) Молекулярная и биохимическая генетика
6. Механизмы реализации генетической информации	

Правильный ответ: 1- Д: 2-Б: 3-В: 4-Г: 5-А: 6-Д

Генные болезни	**Особенности наследования**
1. Дальтонизм	А) сцепленное с полом, Х-хромосомное, рецессивное
2. Атрофия зрительных нервов	Б) сцепленное с полом, Х-хромосомное, доминантное
3. Астигматизм	В) не сцепленное с полом, рецессивное
4. Особые формы рахита	Г) не сцепленное с полом, доминантное
5. Особые формы ихтиоза	Д) сцепленное с полом, Y-хромосомное
6. Эпилепсия	

Правильный ответ: 1-А: 2-А: 3-Г: 4-Б: 5-Д: 6-В

Причины развития генетических болезней	**Генетические болезни**
1. Отсутствие или блокада фермента тирозиназы	А) Серповидно-клеточная анемия
2. Нарушение метаболизма аминокислот	Б) Гемофилия
3. Врожденное отсутствие фермента меланина	В) Синдром Жильбера
4. Синтез аномального гемоглобина S	Г) Фенилкетонурия
5. Нарушение синтеза VIII, IX или XI факторов свертывания крови	Д) Альбинизм
6. Врожденное нарушение внутриклеточного транспорта билирубина к месту конъюгации с глюкуроновой кислотой	

Правильные ответы: 1- Д: 2-Г: 3-Д: 4-А: 5-Б: 6-В

Приложение 3

Ситуационная задача (миникейс)

по дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
К	ПК-4	Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
И		**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У		
В	1	Дайте название методики, представленной на фотографиях, и заключение у здорового человека
В	2	Опишите порядок проведения методики
В	3	Назовите причины изменения результатов обследования
В	4	Укажите патогенетические механизмы увеличения органа

Приложение 3

Оценочный лист к
Ситуационной задаче (миникейс)

по дисциплине **Б1.В.10 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
Ф	А/02.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И		**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У		
В	1	Дайте название методики, представленной на фотографиях, и заключение у здорового человека
Э		1. Перкуссия и пальпация селезенки 2. В норме не пальпируется 3. Размеры по Курлову: длинник 6-8 см, поперечник 4-6 см
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы
Р1	хорошо/удовлетворительно	Даны правильные ответы на 2 вопроса - для оценки «хорошо» Дан ответ только на 1 вопрос– для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Даны неверные ответы на оба вопроса
В	2	Опишите порядок проведения методики
Э	-	1. Больной лежит на правом боку, правая нога вытянута, левая согнута в коленном и тазобедренном суставах, руки – под голову 2. Палец плессиметр устанавливают перпендикулярно X ребру и перкутируют тихой перкуссией от задней подмышечной линии по ходу X ребра вниз до притупления

		– верхний полюс селезенки 3. Перкутируют от реберной дуги к позвоночнику по ходу X ребра до притупления – нижний полюс селезенки 4. К середине найденного длинника проводят перпендикуляр и определяют поперечник селезенки по правилам топографической перкуссии 5. При пальпации левая рука фиксирует ребра, правая устанавливается в области левого подреберья у края реберной дуги 6. Во время вдоха кожная складка собирается за пальцами 7. На выдохе – погружение пальцев в брюшную полость 8. Больного просят сделать глубокий вдох, во время которого происходит смещение селезенки вниз и, при ее увеличении, она может пальпироваться 9. Измерить размеры длинника и поперечника селезенки
Р2	отлично	Правильно указаны все пункты
Р1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 6-8 пунктов - для оценки «хорошо» Правильно указаны 4-5 пунктов – для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 4 пунктов
В	3	Назовите причины изменения результатов обследования
Э		1. Инфекции: бактериальные (туберкулез, бруцеллез, тиф, эндокардит), вирусные (мононуклеоз, гепатит, цитомегаловирус), протозоонозные (малярия, токсоплазмоз) 2. Аутоиммунные и системные заболевания: ревматоидный артрит, саркоидоз, системная красная волчанка 3. Портальная гипертензия 4. Гемолитические анемии 5. Острые лейкозы 6. Миело- и лимфопролиферативные заболевания: хронический миелолейкоз, хронический лимфолейкоз, лимфома 7. Другие причины: метастазы, абсцессы. кисты
Р2	отлично	Правильно указаны все пункты
Р1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 5-6 пунктов - для оценки «хорошо» Правильно указаны 3-4 пунктов – для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 3 пунктов
В	4	Укажите патогенетические механизмы увеличения органа
Э		1. Гиперспленизм – чрезмерное разрушение селезенкой клеточных элементов крови, что проявляется снижением эритроцитов, тромбоцитов и лейкоцитов в циркулирующей крови 2. Повышение давления в системе воротной вены 3. Застой крови в селезенке 4. Гиперактивация ретикулоэндотелиальной системы селезенки и увеличение активности макрофагов
Р2	отлично	Правильно указаны все пункты

Р1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 3-4 пункта - для оценки «хорошо» Правильно указаны 2-3 пункта – для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 2 пунктов
О	Итоговая оценка	
А	Ф.И.О. автора-составителя	Карпинская Ю.Ю.