

Электронная цифровая подпись



Утверждено "25" мая 2023 г.  
Протокол № 5

председатель Ученого Совета  
Прохоренко И.О.  
ученый секретарь Ученого Совета  
Бунькова Е.Б.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**«Генетические технологии в медицине»  
Блок 4**

Специальность 31.05.01 Лечебное дело  
Направленность: Лечебное дело  
31.05.01 Лечебное дело  
Квалификация (степень) выпускника: Врач - лечебник  
Форма обучения: очная  
**Срок обучения: 6 лет**

Год поступления с 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины (модуля) в основу положены: ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ «12» августа 2020 №988

Рабочая программа учебной дисциплины (модуля) одобрена на заседании кафедры «Кафедра Естественных наук» от "23" мая 2023 г. Протокол № 5.

**Заведующий кафедрой:**

д.м.н., доцент Первова Ю.В.

**Разработчики:**

д.м.н., доцент Первова Ю.В.

к.б.н., доцент Антипов Е.В.

Виктор .Н.Н. –главный врач ГБУЗ СО №4

Симаков А.А.- заместитель главного врача по медицинской части ГБУЗ СО № 2, д.м.н., профессор

**Рецензенты:**

1. Заместитель Главного врача по поликлинике Многопрофильной клиники ООО «МедГард», к.м.н. Панина Л.Ю.

2. Проректор по научной работе Медицинского университета «Реавиз» к.м.н., доцент Супильников А.А.

**1. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ), СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ**

**Цель и задачи освоения учебной дисциплины:** сформировать систему компетенций для усвоения теоретических основ и закономерностей механизмов функционирования нервной системы в норме и при патологических состояниях и формирование на основе этого знаний о причинах и механизмах развития и течения забо-леваний нервной системы, о клинических проявлениях, методах диагностики, дифференци-альной диагностики, лечения и профилактики. В результате освоения ОПОП обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине (модулю) «Генетические технологии в медицине»:

Код и наименование компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание компетенции	Оценочные средства
ПК-2.	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	методы обследования пациента с целью установки диагноза
Уметь	провести обследование пациента
Владеть	навыками постановки диагноза

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание индикатора достижения компетенции	Оценочные средства
иПК-2.1.	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента
-------	---

Уметь	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию
Владеть	навыками интерпретации результатов сбора информации о заболевании пациента

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание индикатора достижения компетенции	Оценочные средства
иПК-2.2.	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
Уметь	проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты
Владеть	навыками анализа полученной информации

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание индикатора достижения компетенции	Оценочные средства
иПК-2.3.	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов
Уметь	анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований
Владеть	определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание индикатора достижения компетенции	Оценочные средства
иПК-2.4.	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	методы лабораторных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов
Уметь	обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента
Владеть	навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты освоения ОПОП, содержание индикатора достижения компетенции	Оценочные средства
иПК-2.6.	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение

	учетом стандартов медицинской помощи	ситуационных задач
--	--------------------------------------	--------------------

В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:

Знать	порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи
Уметь	обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам
Владеть	навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Дисциплина (модуль) относится к .

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины, формируются в процессе предшествующего обучения в ходе таких дисциплин, как: Анатомия; Безопасность жизнедеятельности; Биология; Биоорганическая химия; Биохимия; Биоэтика; Валеология (адаптационный модуль); Возрастная анатомия; Гигиена; Гистология, эмбриология, цитология; Иммунология; Иностранный язык; История медицины; История России; Латинский язык; Лучевая диагностика, лучевая терапия; Математика; Медицинская генетика; Медицинская информатика. Системы искусственного интеллекта; Медицинское право; Микробиология, вирусология; Научная деятельность; Нормальная физиология; Общая хирургия; Общий уход за больными, первичная медико-санитарная помощь; Организация и управление медицинской деятельностью; Основы алгоритмизации, мировые информационные ресурсы, медико-биологическая статистика; Основы российской государственности ; Патологическая анатомия; Патофизиология; Правоведение; Пропедевтика внутренних болезней; Психология и педагогика; Психология общения (адаптационный модуль); Русский язык, культура речи; Санология; Сестринское дело; Стоматология; Фармакология; Физика, биофизика; Физическая культура и спорт; Философия; Фитотерапия; Химия; Экономика, менеджмент качества.

Дисциплина является предшествующей для изучения таких дисциплин, как: Анестезиология, реанимация, интенсивная терапия; Геронтология, гериатрия; Госпитальная терапия; Госпитальная хирургия; Дерматовенерология; Детская хирургия; Инфекционные болезни; Медицина, основанная на доказательствах; Неонатология, перинатология; Онкология; Офтальмология; Поликлиническая терапия; Психиатрия; Судебная медицина; Травматология и ортопедия; Фтизиатрия; Эпидемиология.

Дисциплина (модуль) изучается на 4 курсе в 7, 8 семестрах.

## 3. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Общая трудоемкость (объем) дисциплины (модуля) «Генетические технологии в медицине» составляет 4 зачетные единицы.

### 3.1. Объем дисциплины (модуля) по видам учебных занятий (в часах)

Объем дисциплины	Всего часов	7 семестр часов	8 семестр часов
<b>Общая трудоемкость дисциплины, часов</b>	<b>110</b>	<b>72</b>	<b>38</b>
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего) (аудиторная работа):</b>	<b>90</b>	<b>60</b>	<b>30</b>

Лекции (всего)	36	24	12
Практические занятия (всего)	54	36	18
СРС (по видам учебных занятий)	18	12	6
Промежуточная аттестация обучающихся - экзамен	2	-	2
Контактная работа обучающихся с преподавателем по промежуточной аттестации (всего)	2	-	2
консультация	1	-	1
экзамен	1	-	1
СРС по промежуточной аттестации	-	-	-
Контактная работа обучающихся с преподавателем (ИТОГО)	92	60	32
СРС (ИТОГО)	18	12	6

#### 4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ), СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

##### 4.1.1. Разделы дисциплины (модуля) и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

№ п/п	Разделы дисциплины	Общая трудоемкость (в часах)	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоемкость (в акад. часах)				Формы текущего контроля успеваемости
			аудиторные занятия		самостоятельная работа обучающихся		
			Лек.	Практ. зан.		Лаб.	

7 семестр

1.	История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
2.	Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение

							ситуационных задач,
3.	Хромосомная патология: числовые нарушения хромосомного набора.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
4.	Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
5.	Наследственные болезни с преимущественным поражением нервной системы.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
6.	Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клиникогенетические характеристики, классификация.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение



							ситуационных задач,
7.	Наследственные нарушения обмена веществ.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
8.	Нарушения обмена углеводов	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
9.	Нарушения обмена липидов	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
10.	Митохондриальные болезни	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение

							ситуационных задач,
11.	Пероксисомные и лизосомные болезни	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
12.	Скелетные и соединительно-тканые дисплазии	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
13.	Методы генетики человека.	6	-	4	-	2	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
14.	Основы популяционной генетики.	6	-	4	-	2	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение

							ситуационных задач,
15.	Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровнородственном браке.	6	-	4	-	2	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
16.	Методы исследования хромосомного набора человека.	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
17.	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
18.	Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней.	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение

							ситуационных задач,
19.	Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДФ,	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
20.	Сканирующие молекулярно-генетические методы.	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
21.	Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS).	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,

8 семестр

22.	Наследственные болезни крови	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное
-----	------------------------------	---	---	---	---	---	--

							сообщение, решение ситуационных задач,
23.	Моногенные синдромы с нарушениями полового развития	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
24.	Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
25.	Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
26.	Методы профилактики наследственной патологии человека.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное

							сообщение, решение ситуационных задач,
27.	Основные принципы лечения наследственной патологии.	2	2	-	-	-	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
28.	Программы и методы неонатального скрининга в мире и России	6	-	4	-	2	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
29.	Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода	6	-	4	-	2	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,
30.	Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах	5	-	4	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное

							сообщение, решение ситуационных задач,
31.	Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний	7	-	6	-	1	стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа), устный ответ, доклад/устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,

#### 4.2 Содержание дисциплины (модуля), структурированное по разделам (темам)

##### Содержание лекционных занятий

Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела	Часы
7 семестр		
1. История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики.	Задачи медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний	2
2. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения.	Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития: этиология, классификация, клиника, диагностика, исходы.	2
3. Хромосомная патология: числовые нарушения хромосомного набора.	Хромосомные синдромы: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, общая характеристика хромосомных болезней.	2
4. Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы	Клиника и генетика часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, синдром Прадера-Вилли, диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение	2
5. Наследственные болезни с преимущественным поражением нервной системы.	Наследственные болезни с преимущественным поражением нервной системы: основные подходы к классификации. Клинико-генетическая	2

	гетерогенность наследственных болезней на примере наследственных нервно-мышечных заболеваний: нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данлоса, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение.	
6. Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клиникогенетические характеристики, классификация.	Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, классификация Болезни экспансии, связанные с полиглутаминовыми трактами: Болезнь Кеннеди, денторубропаллидольюисова атрофия, спиноцеребеллярные атаксии, диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение.	2
7. Наследственные нарушения обмена веществ.	Наследственные болезни обмена веществ: этиология, патогенез, классификация. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, мукополисахаридозы; диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение.	2
8. Нарушения обмена углеводов	Нарушения обмена углеводов. Наследственные болезни обмена углеводов- галактоземии, фруктозурии, гликогенозы, мукополисахаридозы диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение	2
9. Нарушения обмена липидов	Нарушения обмена липидов, наследственные гиперхолестеринемии, болезнь Нимана-Пика, болезнь Тея–Сакса диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение.	2
10. Митохондриальные болезни	Первичные митохондриальные болезни- митохондриальный сахарный диабет, оптическая нейропатия Лебера. диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение. Вторичные митохондриальные болезни-болезнь Вильсона, атаксия Фридрейха диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение.	2
11. Пероксисомные и лизосомные болезни	Пероксисомные и лизосомные болезни связанные с нарушением функционирования пероксисом - клеточных органелл, в которых осуществляются окисление жирных кислот. Синдром Цельвегера, ризомелическая точечная остеохондродисплазия, неонатальная адренолейкодистрофия, болезнь Рефсума (младенческая форма), акаталазия диагностика, пренатальная диагностика, клиника, лечение	2
12. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии	Скелетные и соединительно-тканые дисплазии Долихостеномелия, арахнодактилия, воронкообразная деформация грудной, диагностика, Критерии установления диагноза дисплазий соединительной ткани, диагностика,	2



	пренатальная диагностика, клиника, лечение.	
--	---	--

8 семестр

13. Наследственные болезни крови	Наследственные болезни крови: "гемофилия типов А, В, болезнь Виллебранда. Молекулярные механизмы развития гемобластозов., диагностика, клиника, лечение.	2
14. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития	Моногенные болезни: этиология, патогенез, общая характеристика, классификация. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: аденогенитальный синдром, диагностика, клиника, лечение.	2
15. Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза	Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней	2
16. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы	Протоонкогены и онкогены, онкосупрессоры. Эпигенетика канцерогенеза. Роль метилирования ДНК и модификаций гистонов в онкогенезе. Наследственные опухолевые синдромы. Злокачественные новообразования как многофакторные болезни.	2
17. Методы профилактики наследственной патологии человека.	Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы. Пренатальная диагностика: методы, показания. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная.	2
18. Основные принципы лечения наследственной патологии.	Основные принципы лечения наследственной патологии. Перспективы развития генной терапии Лечение наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое(коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов), этиологическое лечение (принципы и возможности генотерапии). Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.	2

**Содержание практических занятий**

Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела	Часы
7 семестр		
1. Методы генетики человека.	Клинико-генеалогический метод: правила составления родословной. Определение типа наследования по представленной родословной	4
2. Основы популяционной генетики.	Популяционно-генетические и эпидемиологические исследования. Популяционно-статистический метод в генетике человека. Анализ генетических основ	4

	многофакторных заболеваний. GWAS	
3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровнородственном браке.	Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровнородственном браке	4
4. Методы исследования хромосомного набора человека.	Методы исследования хромосомного набора человека: (стандартное цитогенетическое исследование) показания, технология выполнения; нормальный полиморфизм хромосом человека, расшифровка результата исследования, цитогеномная номенклатура ISCN-2020, правила записи кариотипа)	4
5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека: FISH, XMA, CGH (показания, расшифровка результата исследования, правила записи результатов исследований согласно цитогеномной номенклатуре ISCN-2020).	4
6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней.	Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний.	4
7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ,	Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, МЛРА, RT-ПЦР (показания, клиническая интерпретация полученного результата исследования, правила записи результатов исследований, номенклатура генных мутаций).	4
8. Сканирующие молекулярно-генетические методы.	Сканирующие молекулярно-генетические методы: методы секвенирования нуклеотидной последовательности (основные принципы, возможности и ограничения, краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов).	4
9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS).	Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека.	4

#### 8 семестр

10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России	Программы и методы неонатального скрининга в мире и России	4
11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода	Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная и преимплантационная диагностика наследственных болезней	4
12. Основные направления	Основные направления патогенетического лечения	4

патогенетического лечения на конкретных примерах	на конкретных примерах Лечение наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов), этиологическое лечение (принципы и возможности генотерапии).	
13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний	Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний Основные методы генной терапии : <ul style="list-style-type: none"> <li>• добавление гена;</li> <li>• ингибирование гена;</li> <li>• заместительная генная терапия;</li> <li>• уничтожение специфических генов.</li> </ul>	6

## **5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

### **5.1. Список учебно-методических материалов, для организации самостоятельного изучения тем (вопросов) дисциплины**

1. Алгоритм о порядке проведения занятия семинарского типа в «Медицинском университете «Реавиз» по программам бакалавриата (специалитета);
2. Алгоритм порядка проведения лабораторной работы в «Медицинском университете «Реавиз» по программам бакалавриата (специалитета);
3. Алгоритм проведения практических занятий в «Медицинском университете «Реавиз» по программам бакалавриата (специалитета);
4. Методические рекомендации по выполнению обучающимися самостоятельной работы в «Медицинском университете «Реавиз» по программам бакалавриата (специалитета).

### **5.2. Перечень вопросов для самоконтроля при изучении разделов дисциплины**

1. Фармакогенетика: цели и задачи. Полиморфные варианты, ассоциированные с изменением фармакодинамических параметров. Фармакологический ответ при наследственных болезнях.
2. Генотерапия и генно-клеточная терапия онкологических заболеваний.
3. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней
4. Основные направления патогенетического лечения наследственных болезней обмена.
5. Преимплантационное тестирование blastocyst на анеуплоидии и преимплантационная диагностика моногенных наследственных болезней.
6. Методы используемые в пренатальной диагностике.
7. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.
8. Программы и методы неонатального скрининга в России.
9. Принципы оценки патогенности мутаций. Открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека в диагностике наследственных болезней. База данных OMIM.
10. Метод высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): (возможности и ограничения).
11. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование (возможности и ограничения).
12. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование.
13. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека.
14. Биохимические методы и биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней.

15. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: ХМА, CGH (показания, возможности и ограничения).
16. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: метод FISH (показания, возможности и ограничения).
17. Методы исследования хромосомного набора человека: стандартное цитогенетическое исследование (показания, возможности и ограничения)
18. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке.
19. Анализ генетических основ многофакторных заболеваний. GWAS
20. Популяционно-генетические и эпидемиологические исследования, их значение. Популяционно-статистический метод в генетике человека.
21. Клинико-генеалогический Характеристика типов наследования. Метод возможности метода.
22. Организация медико-генетической помощи населению.
23. Основные принципы лечения наследственной патологии. Перспективы развития генной терапии
24. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы, оценка риска, пресимптоматическая молекулярно-генетическая диагностика.
25. Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза.
26. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.
27. Наследственные болезни крови: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.
28. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
29. Пероксисомные и лизосомные болезни: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
30. Митохондриальные болезни: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
31. Нарушения обмена липидов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
32. Нарушения обмена углеводов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
33. Аминоацидопатии и органические ацидурии: клинико-генетические характеристики наиболее частых, методы диагностики, принципы терапии.
34. Наследственные нарушения обмена веществ: общая клинико-генетическая характеристика, принципы и методы диагностики и терапии.
35. Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, классификация, методы диагностики.
36. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация, этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, методы диагностики.
37. Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы - механизмы возникновения, клинико-цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных синдромов, методы диагностики.
38. Хромосомная патология: механизмы возникновения числовых нарушений хромосомного набора, клинико-цитогенетические характеристики частых хромосомных синдромов и методы их диагностики профилактики.
39. Врожденные аномалии и пороки развития: подходы к классификации, примеры.
40. История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственной и врожденной патологии. Классификация наследственной патологии.

**6. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИЗУЧАЕМОЙ ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ) ПРЕДСТАВЛЕНЫ В «ОЦЕНОЧНЫХ МАТЕРИАЛАХ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ»**

**7 ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ,  
НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**Основная литература:**

Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. -	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 256 с. - Электронное издание на основе: Биология : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Кн. 2. Общая генетика. - 256 с	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Козаченко, И. Я. Генетические исследования : законодательство и уголовная политика : монография / И. Я. Козаченко, Д. Н. Сергеев. - 2-е изд. , перераб. и доп. - Москва : Проспект, 2021. - 200 с. –Прототип Электронное издание на основе: Генетические исследования: законодательство и уголовная политика : монография / под ред. И. Я. Козаченко, Д. Н. Сергеева. - 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : Проспект, 2021. - 200 с.	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Генетические технологии и медицина : доктрина, законодательство, практика : монография / отв. ред. А. А. Мохов, О. В. Сушкова. - Москва : Проспект, 2021. - 360 с.	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Клиническая генетика :учебник под ред.Н.П.Бочкова . - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020, 592 с –Прототип Электронное издание на основе: Клиническая генетика :учебник под ред. .Н. П. Бочкова . - Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2020, 592 с	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии :учебное пособие под ред. Мутовин Г.Р . - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010, 832 с – Прототип Электронное издание на основе Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии :учебное пособие под ред. Мутовин Г.Р . - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010, 832 с	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>

**Дополнительная литература:**

Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
------------	---

Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022.- 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Наследственные болезни : национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
Иванов В.И. Геномика – медицине. М.: Академкнига, 2005	Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>

### 7.1. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Ссылка на интернет ресурс	Описание ресурса
<a href="https://reaviz.ru/">https://reaviz.ru/</a>	Официальный сайт Медицинского Университета «Реавиз»
<a href="https://reaviz.ru/sveden/eduStandarts/">https://reaviz.ru/sveden/eduStandarts/</a>	Федеральные государственные образовательные стандарты
<a href="https://reaviz.ru/sveden/education/eduop/">https://reaviz.ru/sveden/education/eduop/</a>	Аннотации рабочих программы дисциплин
<a href="https://accounts.google.com/">https://accounts.google.com/</a>	Вход в систему видеоконференций
<a href="https://moodle.reaviz.online/">https://moodle.reaviz.online/</a>	Вход в СДО Moodle
<a href="http://www.iprbookshop.ru/">http://www.iprbookshop.ru/</a>	Электронная библиотечная система IPRbooks
<a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	Электронная библиотечная систем "Консультант студента"
<a href="http://www.medi.ru">www.medi.ru</a>	Справочник лекарств по ГРЛС МинЗдрава РФ
<a href="http://www.medinfo.ru">http://www.medinfo.ru</a>	Информационно-справочный ресурс
<a href="http://www.medline.ru">http://www.medline.ru</a>	Медико-биологический информационный портал для специалистов
<a href="http://www.femb.ru">http://www.femb.ru</a>	Федеральная электронная медицинская библиотека
<a href="https://www.who.int/ru">https://www.who.int/ru</a>	ВОЗ (Всемирная организация здравоохранения)
<a href="https://cr.minzdrav.gov.ru">https://cr.minzdrav.gov.ru</a>	Рубрикатор клинических рекомендаций
<a href="https://medvuza.ru/">https://medvuza.ru/</a>	Справочные и учебные материалы базового и узкоспециализированного плана (по медицинским направлениям, заболеваниям и пр.).
<a href="http://medic-books.net">http://medic-books.net</a>	Библиотека медицинских книг
<a href="https://booksmed.info">https://booksmed.info</a>	Книги и учебники по медицине
<a href="http://meduniver.com">meduniver.com</a>	Все для бесплатного самостоятельного изучения медицины студентами, врачами, аспирантами и всеми интересующимися ей.
<a href="http://www.booksmed.com">www.booksmed.com</a>	Книги и учебники по медицине
<a href="http://www.med-edu.ru">www.med-edu.ru</a>	Сайт для врачей
<a href="http://www.rusmedserv.com">www.rusmedserv.com</a>	Русский медицинский сервер
<a href="http://www.con-med.ru">www.con-med.ru</a>	Профессиональный информационный ресурс для специалистов в области здравоохранения
<a href="http://www.ter-arkhiv.ru">www.ter-arkhiv.ru</a>	Сайт журнала Терапевтический архив

## 8. ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ И ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ПРИ ОСУЩЕСТВЛЕНИИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ), ВКЛЮЧАЯ ПЕРЕЧЕНЬ ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

На лекционных и семинарских занятиях используются следующие информационные и образовательные технологии:

- ❖ чтение лекций с использованием слайд-презентаций,
- ❖ использование видео- и/или аудио- материалов (при наличии),
- ❖ организация взаимодействия с обучающимися посредством электронной почты,
- ❖ тестирование.

## 9. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Вид учебных занятий	Организация деятельности студента
Лекции	В ходе лекционных занятий необходимо вести конспектирование учебного материала. Обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации. Желательно оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений. Задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций.
Занятия семинарского типа	В ходе подготовки к занятиям семинарского типа изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях: журналах, газетах и т.д. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования программы дисциплины. Доработать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной программой дисциплины. Подготовить тезисы для выступлений по всем учебным вопросам, выносимым на занятие. Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам.
Стандартизированный тестовый контроль (тестовые задания с эталоном ответа)	Тестовые задания разработаны в соответствии с рабочей программой по дисциплине. Тестовые задания позволят выяснить прочность и глубину усвоения материала по дисциплине, а также повторить и систематизировать свои знания. При выполнении тестовых заданий необходимо внимательно читать все задания и указания по их выполнению. Если не можете выполнить очередное задание, не тратьте время, переходите к следующему. Только выполнив все задания, вернитесь к тем, которые у вас не получились сразу. Старайтесь работать быстро и аккуратно. Когда выполнишь все задания работы, проверьте правильность их выполнения.
Устный ответ	На занятии каждый обучающийся должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане занятия вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении. Выступление должно строиться свободно,

	убедительно и аргументированно. Ответ на вопрос не должен сводиться только к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускается и простое чтение конспекта. Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного.
Доклад/устное реферативное сообщение	Готовясь к докладу или реферативному сообщению, необходимо составить план-конспект своего выступления. Продумать примеры с целью обеспечения тесной связи изучаемой теории с реальной жизнью. Качественное выполнение работы базируется на изучении, тщательном анализе и переосмыслении рекомендованной и дополнительной литературы. Доклад или устное реферативное сообщение могут быть проиллюстрированы презентациями или другими видео-материалами или наглядной информацией. Выступающий должен быть готов ответить на вопросы, возникающие у других обучающихся или преподавателя в ходе заслушивания выступления.
Решение ситуационных задач	При решении ситуационной задачи следует проанализировать описанную в задаче ситуацию и ответить на все имеющиеся вопросы. Ответы должны быть развернутыми и обоснованными. Обычно в задаче поставлено несколько вопросов. Поэтому целесообразно на каждый вопрос отвечать отдельно. При решении задачи необходимо выбрать оптимальный вариант ее решения (подобрать известные или предложить свой алгоритмы действия).
Подготовка к экзамену/зачету	Для успешного прохождения промежуточной аттестации рекомендуется в начале семестра изучить программу дисциплины и перечень вопросов к экзамену/зачету по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения материалы, разработанные в ходе подготовки к семинарским занятиям. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение существа того или иного вопроса (за счет) уточняющих вопросов преподавателю; б) подготовки ответов к лабораторным и семинарским занятиям; в) самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах; г) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям

## 10. ОПИСАНИЕ МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЙ БАЗЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Занятия лекционного и семинарского типов, групповые и индивидуальные консультации, текущий контроль и промежуточная аттестация проводятся в аудиториях, укомплектованных специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории, а также демонстрационным оборудованием и учебно-наглядными пособиями в соответствии со справкой материально-технического обеспечения.



Для самостоятельной работы используются помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой с подключением к сети «Интернет» и обеспеченные доступом в электронную информационно-образовательную среду.

## 11. ЭТАПЫ ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ

### 11.1 В рамках ОПОП

Код и наименование компетенции/Код и наименование индикатора достижения компетенции	Семестр	Дисциплины
ПК-2.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Стоматология
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
11	Госпитальная терапия	
11	Госпитальная хирургия	
11	Дерматовенерология	

	11	Офтальмология
	11	Поликлиническая терапия
	11	Травматология и ортопедия
	11	Эпидемиология
	12	Геронтология, гериатрия
	12	Госпитальная терапия
	12	Неонатология, перинатология
	12	Онкология
	12	Поликлиническая терапия
	12	Фтизиатрия
	12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
иПК-2.1.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Стоматология
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
	11	Госпитальная терапия
	11	Госпитальная хирургия
	11	Дерматовенерология
	11	Офтальмология
	11	Поликлиническая терапия

	11	Травматология и ортопедия
	11	Эпидемиология
	12	Геронтология, гериатрия
	12	Госпитальная терапия
	12	Неонатология, перинатология
	12	Онкология
	12	Поликлиническая терапия
	12	Фтизиатрия
	12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
иПК-2.2.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Стоматология
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
	11	Госпитальная терапия
	11	Госпитальная хирургия
	11	Дерматовенерология
	11	Офтальмология
	11	Поликлиническая терапия
	11	Травматология и ортопедия
	11	Эпидемиология

	12	Геронтология, гериатрия
	12	Госпитальная терапия
	12	Неонатология, перинатология
	12	Онкология
	12	Поликлиническая терапия
	12	Фтизиатрия
	12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
иПК-2.3.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Стоматология
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
	11	Госпитальная терапия
	11	Госпитальная хирургия
	11	Дерматовенерология
	11	Офтальмология
	11	Поликлиническая терапия
	11	Травматология и ортопедия
	11	Эпидемиология
	12	Геронтология, гериатрия
	12	Госпитальная терапия

	12	Неонатология, перинатология
	12	Онкология
	12	Поликлиническая терапия
	12	Фтизиатрия
	12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
иПК-2.4.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
	11	Госпитальная терапия
	11	Госпитальная хирургия
	11	Дерматовенерология
	11	Офтальмология
	11	Поликлиническая терапия
11	Травматология и ортопедия	
11	Эпидемиология	
12	Геронтология, гериатрия	
12	Госпитальная терапия	
12	Неонатология, перинатология	
12	Онкология	
12	Поликлиническая терапия	

	12	Фтизиатрия
	12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
иПК-2.6.	3	Медицинская генетика
	4	Пропедевтика внутренних болезней
	4	Стоматология
	5	Общая хирургия
	5	Пропедевтика внутренних болезней
	6	Общая хирургия
	6	Пропедевтика внутренних болезней
	7	Акушерство и гинекология
	7	Генетические технологии в медицине
	7	Неврология, нейрохирургия
	7	Оториноларингология
	7	Профессиональные болезни
	7	Урология
	7	Факультетская терапия
	7	Факультетская хирургия
	8	Акушерство и гинекология
	8	Генетические технологии в медицине
	8	Неврология, нейрохирургия
	8	Педиатрия
	8	Факультетская терапия
	8	Факультетская хирургия
	8	Эндокринология
	9	Акушерство и гинекология
	9	Госпитальная терапия
	9	Госпитальная хирургия
	9	Детская хирургия
	9	Инфекционные болезни
	9	Педиатрия
	9	Поликлиническая терапия
	9	Психиатрия
	10	Акушерство и гинекология
	10	Госпитальная терапия
	10	Госпитальная хирургия
	10	Инфекционные болезни
	10	Педиатрия
	10	Поликлиническая терапия
	10	Травматология и ортопедия
	11	Госпитальная терапия
	11	Госпитальная хирургия
	11	Дерматовенерология
11	Офтальмология	
11	Поликлиническая терапия	
11	Травматология и ортопедия	
11	Эпидемиология	
12	Геронтология, гериатрия	
12	Госпитальная терапия	
12	Неонатология, перинатология	
12	Онкология	
12	Поликлиническая терапия	
12	Фтизиатрия	
12	Подготовка к сдаче и сдача	

		государственного экзамена
--	--	---------------------------

## 11.2 В рамках дисциплины

Основными этапами формирования заявленных компетенций при прохождении дисциплины являются последовательное изучение и закрепление лекционных и полученных на практических занятиях знаний для самостоятельного использования их в профессиональной деятельности

**Подпороговый** - Компетенция не сформирована.

**Пороговый** – Компетенция сформирована. Демонстрируется недостаточный уровень самостоятельности при использовании теоретических знаний по дисциплине в профессиональной деятельности

**Достаточный** - Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности использования теоретических знаний по дисциплине в профессиональной деятельности

**Повышенный** – Компетенция сформирована. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности, высокую адаптивность использования теоретических знаний по дисциплине в профессиональной деятельности

## 12. Критерии оценивания компетенций

Код и наименование компетенции/ Код и наименование индикатора достижения компетенции	Содержание компетенции/ содержание индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы)			
			Подпороговый уровень	Пороговый уровень	Достаточный уровень	Продвинутый уровень
			Неудовлетворительно	Удовлетворительно	Хорошо	Отлично
иПК-2.1.	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	Знать: методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	знания являются фрагментарными, не полными, не могут стать основой для последующего формирования на их основе умений и навыков.	знания, полученные при освоении дисциплины не систематизированы, имеются пробелы, не носящие принципиальный характер, базируются только на списке рекомендованной обязательной литературы, однако,	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения,	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной и дополнительной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и



				позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на пороговом уровне.	предусмотренные данной компетенцией, на достаточном уровне.	владения, предусмотренные данной компетенцией, на продвинутом уровне.
		Уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда использует наиболее оптимальный способ решения проблемы, что не приводит к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся выбирает оптимальный способ решения проблемы.
		Владеть: навыками интерпретации результатов сбора информации о заболевании пациента	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда самостоятельно может принять решение по их использованию.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся самостоятельно и без ошибок применяет их на практике.

иПК-2.2.	Проведение полного физического обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	Знать: методику полного физического исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	знания являются фрагментарными, не полными, не могут стать основой для последующего формирования на их основе умений и навыков.	знания, полученные при освоении дисциплины не систематизированы, имеются пробелы, не носящие принципиальный характер, базируются только на списке рекомендованной обязательной литературы, однако, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на пороговом уровне.	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на достаточном уровне.	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной и дополнительной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на продвинутом уровне.
		Уметь: проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда использует наиболее оптимальный способ решения проблемы, что не приводит к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся выбирает оптимальный способ решения проблемы.
		Владеть: навыками анализа полученной информации	навыки (владения), предусмотренные данной	навыки (владения), предусмотренные	навыки (владения), предусмотренные	навыки (владения), предусмотренные

			компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда самостоятельно может принять решение по их использованию.	данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся самостоятельно и без ошибок применяет их на практике.
иПК-2.3.	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	Знать: этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов	знания являются фрагментарными, не полными, не могут стать основой для последующего формирования на их основе умений и навыков.	знания, полученные при освоении дисциплины не систематизированы, имеются пробелы, не носящие принципиальный характер, базируются только на списке рекомендованной обязательной литературы, однако, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на пороговом уровне.	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на достаточном уровне.	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной и дополнительной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на продвинутом уровне.
			умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении

				обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	допускает ошибки, однако не всегда использует наиболее оптимальный способ решения проблемы, что не приводит к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	обучающийся выбирает оптимальный способ решения проблемы.
		Владеть: определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда самостоятельно может принять решение по их использованию.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся самостоятельно и без ошибок применяет их на практике.
иПК-2.4.	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии	Знать: методы лабораторных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов	знания являются фрагментарными, не полными, не могут стать основой для последующего формирования на их основе умений и навыков.	знания, полученные при освоении дисциплины не систематизированы, имеются пробелы, не носящие принципиальный характер, базируются только на списке рекомендованной обязательной литературы, однако, позволяют сформировать на их	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией,	знания, полученные при освоении дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной и дополнительной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные

	твии с действием ющими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи			основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на пороговом уровне.	на достаточном уровне.	данной компетенцией, на продвинутом уровне.
		Уметь: обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда использует наиболее оптимальный способ решения проблемы, что не приводит к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся выбирает оптимальный способ решения проблемы.
		Владеть: навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда самостоятельно может принять решение по их использованию.	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся самостоятельно и без ошибок применяет их на практике.
иПК-2.6.	Направление	Знать: порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации	знания являются фрагментарными, не	знания, полученные при освоении	знания, полученные при освоении	знания, полученные при освоении

пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом	(протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи	полными, не могут стать основой для последующего формирования на их основе умений и навыков.	дисциплины не систематизированы, имеются пробелы, не носящие принципиальный характер, базируются только на списке рекомендованной обязательной литературы, однако, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на пороговом уровне.	дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на достаточном уровне.	дисциплины систематизированы, сформированы на базе рекомендованной обязательной и дополнительной литературы, позволяют сформировать на их основе умения и владения, предусмотренные данной компетенцией, на продвинутом уровне.
	Уметь: обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не сформированы или сформированы частично.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда использует наиболее оптимальный способ решения проблемы, что не приводит к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	умения, предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины сформированы полностью, при их выполнении обучающийся выбирает оптимальный способ решения проблемы.
	Владеть: навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины не	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины	навыки (владения), предусмотренные данной компетенцией в рамках дисциплины

	стандарт ов медицин ской помощи		сформированы или сформированы частично.	сформированы, однако, при их выполнении обучающийся может допускать ошибки, не приводящие к принципиальным ухудшениям получаемых результатов.	сформированы, при их выполнении обучающийся не допускает ошибки, однако не всегда самостоятельно может принять решение по их использованию.	сформированы полностью, при их выполнении обучающийся самостоятельно и без ошибок применяет их на практике.
ПК-2.	Проведе ние обследов ания пациента с целью установл ения диагноза	Знать: методы обследования пациента с целью установки диагноза				
		Уметь: провести обследование пациента				
		Владеть: навыками постановки диагноза				

