Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины

УТВЕРЖДАЮ В Наосимов:

27/1/2

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Уровень образования
Высшее — специалитет
Специальность
31.05.02 Педиатрия
Квалификация
Врач-педиатр
Форма обучения
Очная

Год начала подготовки: 2025

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации №965 от «12» августа 2020 года;
- 2) Профессиональный стандарт «Врач-педиатр участковый», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от «27» марта 2017 г. №306н;
- 3) Учебный план по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25 мая 2021 года, протокол № 6.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины «19» марта 2025 г., протокол № 8.

Заведующий кафедрой

Э.К. Хуснутдинова

И.О. Фамилия

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальности 31.05.02 Педиатрия «27» марта 2025 г., протокол № 7.

Manue

Председатель УМС

по специальности 31.05.02 Педиатрия

В.А. Малиевский

ИО Фамипия

Разработчики:

- 1. Хуснутдинова Эльза Камилевна, д.б.н., профессор, заведующий кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины
- 2. Тимашева Янина Римовна, к.м.н., доцент, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины
- 3. Гилязова Ирина Ришатовна, к.б.н., доцент, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины

Содержание рабочей программы

1.	Пояснительная записка	4
1.1.	Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	4
1.2.	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	4
2.	Требования к результатам освоения учебной дисциплины	10
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности	10
2.2.	Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции	10
3.	Содержание рабочей программы	19
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы	19
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины	19
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	22
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	22
3.5.	Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки, и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	23
3.6.	Лабораторный практикум	23
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося	23
4.	Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины	25
4.1.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине	25
4.2.	Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	35
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	44
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины	44
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины	47
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине	47
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине	47
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	48
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	50

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по специальности 31.05.02 Педиатрия.

Дисциплина изучается на четвертом курсе в восьмом семестре.

Цели изучения дисциплины: воспитание профессионально-личностных качеств врача; развитие профессиональной и социальной компетентности на основе приобретения систематических знаний по медицинской генетике; формирование клинического мышления при анализе данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; овладение практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии; приобретение способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

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

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине (модулю)
ОПК-4. Способен применять	ОПК-4.1. Понимает: методику	Знать методику сбора анамнеза жизни
медицинские изделия,	сбора анамнеза жизни и	и заболеваний, жалоб у детей и
предусмотренные порядком	заболеваний, жалоб у детей и	взрослых (их законных
оказания медицинской помощи,	взрослых (их законных	представителей); методику осмотра и
а также проводить	представителей); методику	физикального обследования;
обследования пациента с целью	осмотра и физикального	клиническую картину, методы
установления диагноза	обследования; клиническую	диагностики наиболее
	картину, методы диагностики	распространенных заболеваний;
(A/01.7)	наиболее распространенных	методы лабораторных и
	заболеваний; методы	инструментальных исследований для
	лабораторных и	оценки состояния здоровья,
	инструментальных	медицинские показания к проведению
	исследований для оценки	исследований, правила интерпретации
	состояния здоровья,	их результатов; международную

медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме

Уметь осуществлять сбор жалоб,

ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания мелицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-спешиалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помоши, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и

анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять метолы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков

анализирует результаты

консультаций врачамиспециалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов;

Владеть практическим опытом сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ): проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания

	постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	медицинской помощи в неотложной форме
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных	ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека
задач	ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-5.3. Использует	Уметь оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека Владеть практическим опытом оценки
	практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических	основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач
OHV & Charafay	процессов в организме человека при решении профессиональных задач	Zuom nongwal ogrowen
ОПК-8. Способен реализовывать и	ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской	Знать порядки организации медицинской реабилитации и

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

(A/03.7)

реабилитации и санаторнокурортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей. детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачамспециалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторнокурортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов

санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачамспециалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов

ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями. детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации

Уметь разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей. детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих

медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачамспециалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторнокурортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на

Владеть практическим опытом составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов

		T
	консультацию к врачам-	
	специалистам; оценки	
	эффективности и безопасности	
	мероприятий по медицинской	
	реабилитации часто болеющих	
	детей, детей с хроническими	
	заболеваниями, детей-	
	инвалидов	
ПК-1. Способность	ПК-1.1. Собирает анамнез	Уметь собирать анамнез жизни
обследовать детей с целью	жизни ребенка (включая	ребенка (включая информацию о
установления диагноза	информацию о перенесенных	перенесенных заболеваниях и
	заболеваниях и хирургических	хирургических вмешательствах,
(A/01.7)	вмешательствах,	профилактических прививках),
	профилактических прививках),	информацию о родителях, ближайших
	информацию о родителях,	родственниках и лицах,
	ближайших родственниках и	осуществляющих уход за ребенком
	лицах, осуществляющих уход	
	за ребенком	
	ПК-1.2. Собирает анамнез	Владеть опытом сбора анамнеза
	заболевания	заболевания
	ПК-1.3. Оценивает состояние	Уметь оценивать состояние и
	и самочувствие ребенка	самочувствие ребенка
	ПК-1.4. Направляет детей на	Знать порядок направления детей на
	лабораторное обследование	лабораторное обследование
	соответствии с действующими	соответствии с действующими
	клиническими	клиническими рекомендациями
	рекомендациями (протоколами	(протоколами лечения), порядками
	лечения), порядками оказания	оказания медицинской помощи и с
	медицинской помощи и с	учетом стандартов медицинской
	учетом стандартов	помощи и оценки их результатов
	медицинской помощи и	помощи и оденки их результитов
	оценивает их результаты	
	ПК-1.5. Направляет детей на	Уметь направлять детей на
	инструментальное	инструментальное обследование в
	обследование в соответствии с	соответствии с действующими
	действующими клиническими	клиническими рекомендациями
	рекомендациями (протоколами	(протоколами лечения), порядками
	лечения), порядками оказания	оказания медицинской помощи и с
	медицинской помощи и с	учетом стандартов медицинской
	учетом стандартов	помощи и оценивать их результаты
	медицинской помощи и	
	оценивает их результаты	Vicery vormon
	ПК-1.6. Направляет детей на	Уметь направлять детей на
	консультации к врачам-	консультации к врачам-специалистам
	специалистам в соответствии с	в соответствии с действующими
	действующими клиническими	клиническими рекомендациями
	рекомендациями (протоколами	(протоколами лечения), порядками
	лечения), порядками оказания	оказания медицинской помощи и с
	медицинской помощи и с	учетом стандартов медицинской
	учетом стандартов	помощи
	медицинской помощи	
	ПК-1.7. Направляет детей на	Уметь направлять детей на
	госпитализацию в	госпитализацию в соответствии с
	соответствии с действующими	действующими клиническими
	клиническими	рекомендациями (протоколами
	рекомендациями (протоколами	лечения), порядками оказания
	лечения), порядками оказания	медицинской помощи и с учетом
	медицинской помощи и с	стандартов медицинской помощи
	учетом стандартов	
	медицинской помощи	

	ПК-1.8. Оценивает	Знать клиническую картину болезней
	клиническую картину	и состояний
	болезней и состояний	
	ПК-1.9. Проводит	Уметь проводить дифференциальный
	дифференциальный диагноз с	диагноз с другими болезнями и ставит
	другими болезнями и ставит	диагноз в соответствии с
	диагноз в соответствии с	действующий Международной
	действующий Международной	статистической классификацией
	статистической	болезней и проблем, связанных со
	классификацией болезней и	здоровьем
	проблем, связанных со	
	здоровьем	
ПК-2. Способность назначать	ПК-2.1. Разрабатывает план	Уметь разрабатывать план лечения
лечение детям и	лечения болезней и состояний	болезней и состояний ребенка
контролировать его	ребенка	_
эффективность и	ПК-2.2. Назначает	Владеть навыками назначения
безопасность	медикаментозную терапию	медикаментозной терапии ребенку
	ребенку	
(A02.7)	ПК-2.3. Назначает	Владеть навыками назначения
	немедикаментозную терапию	немедикаментозной терапии ребенку
	ребенку	
	ПК-2.4. Назначает	Владеть навыками назначения
	диетотерапию ребенку	диетотерапии ребенку
	ПК-2.5. Формирует у детей, их	Знать принципы и подходы
	родителей (законных	формирования у детей, их родителей
	представителей) и лиц,	(законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком,
	осуществляющих уход за ребенком, приверженность	
	лечению	приверженность лечению
	ПК-2.6. Выполняет	Уметь выполнять рекомендации по
		назначению медикаментозной и
	рекомендации по назначению медикаментозной и	назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии,
	немедикаментозной терапии,	назначенной ребенку врачами-
	назначенной ребенку врачами-	специалистами
	специалистами	специалистами
	ПК-2.7. Оказывает	Уметь оказывать медицинскую
	медицинскую помощь детям	помощь детям при внезапных острых
	при внезапных острых	заболеваниях, состояниях, обострении
	заболеваниях, состояниях,	хронических заболеваний с явными
	обострении хронических	признаками угрозы жизни пациента
	заболеваний с явными	(проведение мероприятий по
	признаками угрозы жизни	восстановлению дыхания и сердечной
	пациента (проведение	деятельности)
	мероприятий по	['
	восстановлению дыхания и	
	сердечной деятельности)	
	ПК-2.8. Оказывает	Уметь оказывать медицинскую
	медицинскую помощь детям	помощь детям при внезапных острых
	при внезапных острых	заболеваниях, состояниях, обострении
	заболеваниях, состояниях,	хронических заболеваний без явных
	обострении хронических	признаков угрозы жизни пациента
	заболеваний без явных	,
	признаков угрозы жизни	
	пациента	
	ПК-2.9. Оценивает	Владеть навыками оценки
	эффективность и безопасность	эффективности и безопасности
	медикаментозной и	медикаментозной и
	немедикаментозной терапии у	немедикаментозной терапии у детей
	детей	
· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·		

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины Медицинская генетика

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины:

- диагностический
- лечебный
- реабилитационный
- профилактический
- организационно-управленческий

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

Изучение учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций: ОПК-4; ОПК-5; ОПК-8; ПК-1; ПК-2.

п/№	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследование пациента с целью установления диагноза.	ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза.	Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком; Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка; Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком; Получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка; Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания; Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках	Тесты, типовые задачи, собеседование

первого и повторного обращения, исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания проведенной терапии; медицинской помощи, клиническими Оценивать состояние и самочувствие рекомендациями, с учетом стандартов ребенка, осматривать и оценивать медицинской помощи; направляет детей и кожные покровы, выраженность взрослых на лабораторные, подкожно-жировой клетчатки, ногти, инструментальные и дополнительные волосы, видимые слизистые, исследования в соответствии с лимфатические узлы, органы и действующими порядками оказания системы организма ребенка, оценивать стоматологической медицинской помощи, соответствие паспортному возрасту клиническими рекомендациями, с учетом физического и психомоторного стандартов медицинской помощи развития детей; определять массу тела направляет детей и взрослых на и рост, индекс массы тела ребенка консультации к врачам-специалистам в различного возраста, оценивать соответствии с порядками оказания физическое и психомоторное развитие медицинской помощи, клиническими детей; Обосновывать необходимость и объем рекомендациями, с учетом стандартов лабораторного обследования детей; медицинской помощи; интерпретирует и Интерпретировать результаты анализирует результаты консультаций лабораторного обследования детей по врачами-специалистами детей и взрослых; возрастно-половым группам; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и Обосновывать необходимость и объем дополнительных (лабораторных, инструментального обследования инструментальных) методов детей; обследования; проводить Интерпретировать результаты дифференциальную диагностику инструментального обследования заболеваний у детей и взрослых; выявляет детей по возрастно-половым группам; клинические признаки внезапных острых Обосновывать необходимость заболеваний, состояний, обострений направления детей на консультацию к хронических заболеваний без явных врачам-специалистам; Обосновывать необходимость признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в направления детей на госпитализацию; неотложной форме Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в ОПК-4.3. Использует практический опыт: стандарт оснащения кабинета врачасбора жалоб, анамнеза жизни и педиатра участкового в соответствии с заболевания у детей и взрослых, (их порядком оказания медицинской законных представителей), выявления помощи факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального

обследование детей, взрослых и их		
законных представителей; диагностики		
наиболее распространенных заболеваний		
у детей и взрослых; выявления факторов		
риска основных онкологических		
заболеваний; формулирования		
предварительного диагноза, составления		
плана проведения инструментальных,		
лабораторных, дополнительных		
исследований, консультаций врачей-		
специалистов; направления пациентов на		
инструментальные, лабораторные,		
дополнительные исследования,		
консультации врачей-специалистов в		
соответствии с действующими порядками		
оказания медицинской помощи,		
клиническими рекомендациями, с учетом		
стандартов медицинской помощи;		
интерпретации данных дополнительных		
(лабораторных и инструментальных)		
обследований пациентов; постановки		
предварительного диагноза в соответствии		
с международной статистической		
классификацией болезней и проблем,		
связанных со здоровьем (МКБ);		
проведения дифференциальной		
диагностики заболеваний; распознавания		
состояний, возникающих при внезапных		
острых заболеваниях, обострении		
хронических заболеваний без явных		
признаков угрозы жизни пациента и		
требующих оказания медицинской		
помощи в неотложной форме		

2.	ОПК-5. Способен оценивать	ОПК-5.1 Понимает: анатомию,	A/01.7	Оценивать состояние и самочувствие	Тесты, типовые
1	морфофункциональные,	гистологию, эмбриологию,	Обследование детей с	ребенка, осматривать и оценивать	задачи,
	физиологические состояния и	топографическую анатомию, физиологию,	целью установления	кожные покровы, выраженность	собеседование
		патологическую анатомию, физиологию,	диагноза.	подкожно-жировой клетчатки, ногти,	соосседованис
	человека для решения	органов и систем человека	диат ноза.	волосы, видимые слизистые,	
	профессиональных задач.	ОПК-5.2. Оценивает основные		лимфатические узлы, органы и	
	профессиональных задач.	морфофункциональные данные,		системы организма ребенка, оценивать	
		физиологические состояния и		соответствие паспортному возрасту	
		патологические процессы в организме		физического и психомоторного	
		человека		развития детей; определять массу тела	
		ОПК-5.3. Использует практический опыт:		и рост, индекс массы тела ребенка	
		оценки основных морфофункциональных		различного возраста, оценивать	
		данных, физиологических состояний и		физическое и психомоторное развитие	
		патологических процессов в организме		детей;	
		человека при решении профессиональных		Оценивать клиническую картину	
		задач		болезней и состояний, требующих	
				оказания экстренной помощи детям;	
				Оценивать клиническую картину	
				болезней и состояний, требующих	
				оказания неотложной помощи детям;	
				Оценивать клиническую картину	
				болезней и состояний, требующих	
				оказания паллиативной медицинской	
				помощи детям.	
3	ОПК-8. Способен реализовывать и	ОПК-8.1. Понимает: порядки организации	A/03.7	Оценивать клиническую картину	Тесты, типовые
		медицинской реабилитации и санаторно-	Реализация и контроль	болезней и состояний, требующих	задачи,
	медицинской реабилитации пациента,	курортного лечения; методы медицинской	эффективности	оказания экстренной помощи детям;	собеседование
	в том числе при реализации	реабилитации пациента, медицинские	индивидуальных	Оценивать клиническую картину	
	индивидуальных программ	показания и медицинские	реабилитационных	болезней и состояний, требующих	
	реабилитации и абилитации ребенка-	противопоказания к их проведению с	программ для детей.	оказания неотложной помощи детям;	
	инвалида, проводить оценку	учетом диагноза в соответствии с		Оценивать клиническую картину	
	способности пациента осуществлять	действующим порядкам организации		болезней и состояний, требующих	
	трудовую деятельность.	медицинской реабилитации,		оказания паллиативной медицинской	
		клиническими рекомендациями, с учетом		помощи детям;	
		стандартов медицинской помощи;		Интерпретировать результаты	
		медицинские показания и медицинские		лабораторного обследования детей по	
		противопоказания к проведению		возрастно-половым группам;	
		мероприятий медицинской реабилитации		Обосновывать необходимость и объем	
		для часто болеющих детей, детей с		инструментального обследования	
		хроническими заболеваниями, детей-		детей;	

Интерпретировать результаты инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей инструментального обследования детей по возрастно-половым группам; с хроническими заболеваниями, детей-Обосновывать необходимость инвалидов к врачам-специалистам с целью направления детей на консультацию к назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторноврачам-специалистам; курортного лечения; способы Обосновывать необходимость предотвращения или устранения направления детей на госпитализацию; осложнений, побочных действий, Пользоваться медицинской нежелательных реакций, в том числе аппаратурой, которая входит в серьезных и непредвиденных, возникших стандарт оснащения кабинета врачав результате мероприятий медицинской педиатра участкового в соответствии с реабилитации часто болеющих детей, порядком оказания медицинской -детей с хроническими заболеваниями, помоши. детей-инвалидов ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов на консультацию к врачамспециалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской

реабилитации, санаторно-курортного

	лечения, в соответствии с действующими		
	порядками организации медицинской		
	реабилитации и санаторно-курортного		
	лечения, клиническими рекомендациями,		
	с учетом стандартов медицинской		
	помощи; оценивать эффективность и		
	безопасность мероприятий медицинской		
	реабилитации часто болеющих детей,		
	детей с хроническими заболеваниями,		
	детей-инвалидов в соответствии с		
	действующим порядком организации		
	медицинской реабилитации,		
	клиническими рекомендациями, с учетом		
	стандартов медицинской помощи		
	ОПК-8.3. Использует практический опыт:		
	составления плана мероприятий		
	медицинской реабилитации часто		
	болеющих детей, детей с хроническими		
	заболеваниями, детей-инвалидов в		
	соответствии с действующим порядком		
	медицинской реабилитации,		
	клиническими рекомендациями, с учетом		
	стандартов медицинской помощи;		
	проведения мероприятий медицинской		
	реабилитации часто болеющих детей,		
	детей с хроническими заболеваниями,		
	детей-инвалидов в соответствии с		
	действующим порядком организации		
	медицинской реабилитации,		
	клиническими рекомендациями, с учетом		
	стандартов медицинской помощи;		
	направления часто болеющих детей, детей		
	с хроническими заболеваниями, детей-		
	инвалидов на консультацию к врачам-		
	специалистам; оценки эффективности и		
	безопасности мероприятий по		
	медицинской реабилитации часто		
	болеющих детей, детей с хроническими		
	заболеваниями, детей-инвалидов		
1 1	i e	l	· '

4	ПК-1. Способность обследовать детей	ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка	A/01.7	Сбор анамнеза жизни ребенка	Тесты, типовые
	с целью установления диагноза.	(включая информацию о перенесенных	Обследование детей с	(включая информацию о перенесенных	
		заболеваниях и хирургических	целью установления	заболеваниях и хирургических	собеседование
		вмешательствах, профилактических	диагноза.	вмешательствах, профилактических	
		прививках), информацию о родителях,		прививках), информацию о родителях,	
		ближайших родственниках и лицах,		ближайших родственниках и лицах,	
		осуществляющих уход за ребенком.		осуществляющих уход за ребенком.	
		ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания.		Сбор анамнеза заболевания.	
		ПК-1.3. Оценивает состояние и		Оценка состояния и самочувствия	
		самочувствие ребенка.		ребенка.	
		ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное		Направление детей на лабораторное	
		обследование соответствии с		обследование соответствии с	
		действующими клиническими		действующими клиническими	
		рекомендациями (протоколами лечения),		рекомендациями (протоколами	
		порядками оказания медицинской помощи		лечения), порядками оказания	
		и с учетом стандартов медицинской		медицинской помощи и с учетом	
		помощи и оценивает их результаты.		стандартов медицинской помощи и	
		ПК-1.5. Направляет детей на		оценивает их результаты.	
		инструментальное обследование в		Направление детей на	
		соответствии с действующими		инструментальное обследование в	
		клиническими рекомендациями		соответствии с действующими	
		(протоколами лечения), порядками		клиническими рекомендациями	
		оказания медицинской помощи и с учетом		(протоколами лечения), порядками	
		стандартов медицинской помощи и		оказания медицинской помощи и с	
		оценивает их результаты.		учетом стандартов медицинской	
		ПК-1.6. Направляет детей на		помощи и оценивает их результаты.	
		консультации к врачам-специалистам в		Направление детей на консультации к	
		соответствии с действующими		врачам-специалистам в соответствии с	
		клиническими рекомендациями		действующими клиническими	
		(протоколами лечения), порядками		рекомендациями (протоколами	
		оказания медицинской помощи и с учетом		лечения), порядками оказания	
		стандартов медицинской помощи.		медицинской помощи и с учетом	
		ПК-1.7. Направляет детей на		стандартов медицинской помощи.	
		госпитализацию в соответствии с		Направление детей на госпитализацию	
		действующими клиническими		в соответствии с действующими	
		рекомендациями (протоколами лечения),		клиническими рекомендациями	
		порядками оказания медицинской помощи		(протоколами лечения), порядками	
		и с учетом стандартов медицинской		оказания медицинской помощи и с	
		помощи.		учетом стандартов медицинской	
		ПК-1.8. Оценивает клиническую картину		помощи.	

	1	C	ı	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	1
		болезней и состояний.		Оценка клинической картины болезней	
		ПК-1.9. Проводит дифференциальный		и состояний.	
		диагноз с другими болезнями и ставит		Проведение дифференциального	
		диагноз в соответствии с действующий		диагноза с другими болезнями и	
		Международной статистической		установление диагноза в соответствии	
		классификацией болезней и проблем,		с действующий Международной	
		связанных со здоровьем.		статистической классификацией	
				болезней и проблем, связанных со	
				здоровьем.	
5	ПК-2. Способность назначать лечение	ПК-2.1. Разрабатывает план лечения	A/02.7	Разработка плана лечения болезней и	
	детям и контролировать его	болезней и состояний ребенка	Назначение лечения	состояний ребенка	
	эффективность и безопасность.	ПК-2.2. Назначает медикаментозную	детям и контроль его	Назначение медикаментозной терапии	
		терапию ребенку.	эффективности и	ребенку.	
		ПК-2.3. Назначает немедикаментозную	безопасности.	Назначение немедикаментозной	
		терапию ребенку.		терапии ребенку.	
		ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку.		Назначение диетотерапии ребенку.	
		ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей		Формирование у детей, их родителей	
		(законных представителей) и лиц,		(законных представителей) и лиц,	
		осуществляющих уход за ребенком,		осуществляющих уход за ребенком,	
		приверженность лечению.		приверженности лечению.	
		ПК-2.6. Выполняет рекомендации по		Выполнение рекомендаций по	
		назначению медикаментозной и		назначению медикаментозной и	
		немедикаментозной терапии, назначенной		немедикаментозной терапии,	
		ребенку врачами-специалистами.		назначенной ребенку врачами-	
		ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь		специалистами.	
		детям при внезапных острых		Оказание медицинской помощи детям	
		заболеваниях, состояниях, обострении		при внезапных острых заболеваниях,	
		хронических заболеваний с явными		состояниях, обострении хронических	
		признаками угрозы жизни пациента		заболеваний с явными признаками	
		(проведение мероприятий по		угрозы жизни пациента (проведение	
		восстановлению дыхания и сердечной		мероприятий по восстановлению	
		деятельности)		дыхания и сердечной деятельности)	
		ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь		Оказание медицинской помощи детям	
		детям при внезапных острых		при внезапных острых заболеваниях,	
		заболеваниях, состояниях, обострении		состояниях, обострении хронических	
		хронических заболеваний без явных		заболеваний без явных признаков	
		признаков угрозы жизни пациента.		угрозы жизни пациента.	
		ПК-2.9. Оценивает эффективность и		Оценка эффективности и безопасности	
		безопасность медикаментозной и		медикаментозной и	
		немедикаментозной терапии у детей.		немедикаментозной терапии у детей.	

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц	Семестры 8 часов
1		2	3
Контактная работа (всего), в том	числе:	72 / 3	72
Лекции (Л)		20	20
П	Практические занятия (ПЗ)	52	52
Практические занятия	Практическая подготовка*	18	18
Семинары (С)			
Лабораторные работы (ЛР)			
Самостоятельная работа обучаю	щегося, в том числе:	36	36
Подготовка к практическим заняти	MR	24	24
Подготовка к зачету		12	12
Dur unavantavita	зачет (3)	8	8
Вид промежуточной аттестации	экзамен (Э)	_	_
	час.	108	108
ИТОГО: Общая трудоемкость	ЗЕТ	3	3

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

№	Номер компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов и подразделов)	
1.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	1. Медицинская генетика.	1.1. Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. Наследственные болезни — определение. Мутации как этиологические факторы наследственных болезней. Геномные, хромосомные и генные мутации. Летальные эффекты мутаций. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISHдиагностики). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.	

- 1.2. Хромосомные болезни. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез Характеристика аутосомных хромосомных болезней. синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий по 8, 9, 22 хромосомам). Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера-Вилли, Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (велокардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями.
- 1.3. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, критический период развития. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Мониторинг ВПР.
- 1.4. Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ. Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний: типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных факторов. Патогенез моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. болезни углеводного обмена и аминоацидурии Генетика жизнеугрожающих состояний синдром внезапной смерти (детская, кардиогенная и метаболическая внезапная смерть).
- 1.5. Лизосомные болезни накопления. Клиника и генетика мукополисахаридозов, сфинголипидозов, цереброзидозов, методы их диагностики, лечения, реабилитации, социальной адаптации. Болезнь Гоше, Ниманна-Пика, Фабри, Тея-Сакса, Помпе, Зандгоффа, Краббе, Вольмана. Пероксисомные болезни (синдром Цельвегера, болезнь Рефсума, неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия). Митохондриальные болезни (с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF).
- 1.6. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний. Понятие орфанных заболеваний, законодательные основы. Патогенетическое и этиотропное лечение наследственных заболеваний (выведение

метаболитов или снижение их токсичности, ограничение поступления или образования субстрата, восполнение недостающего продукта, ферментная заместительная и фермент-индуцирующая терапия, генотерапия). Принципы, показания к применению, особенности назначения препаратов для орфанных заболеваний (мукополисахаридоз I, II, IV, муковисцидоз, тирозинемия, фенилкетонурия, глутаровая ацидурия, галактоземия и др). Особенности ведения пациентов с орфанными заболеваниями.

1.7. Генетические основы мультифакторных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.

Геном человека. Мутации и генетический полиморфизм, их роль в развитии заболеваний. Мультифакториальные болезни, типы наследования, гены предрасположенности, характеристика отдельных форм мультифакториальных заболеваний. Генные сети. Генетические аспекты распространенных многофакторных заболеваний: сахарного диабета, атеросклероза, ишемической болезни сердца, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза, ревматоидного артрита, гипертонической и язвенной болезни, бронхиальной астмы, шизофрении, эпилепсии, болезни Паркинсона и др.

Персонализированная медицина. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования.

Достижения и перспективы развития молекулярной медицины: генотерапия, клеточная и тканевая терапия, нанобиотехнологии и наномедицина.

Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и генысупрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Особенности онкологических заболеваний детского возраста. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. ДНКдиагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей.

Таргетная терапия. Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины. Наследственно обусловленные патологические реакции на различные лекарственные вещества.

 1.8.
 Профилактики
 наследственной
 патологии.
 Виды

 профилактики
 наследственных
 заболеваний.

 Персонализированная
 медицина.
 Медико-генетическое

консультирование, виды, этапы, показания к проведению.
Принципы расчета генетического риска при разных формах
наследственной патологии. Пренатальная диагностика:
показания к применению. Преконцепционная профилактика,
донорские программы в циклах ЭКО. Методы неинвазивной
и инвазивной пренатальной диагностики Неинвазивные:
УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы
ДНК-диагностики плода. Инвазивные: хорионбиопсия,
амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Варианты
генетического скрининга. Неонатальный скрининг
(муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры
надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземия).
Этические аспекты генетического скрининга. Скрининговые
программы, реализуемые в Республике Башкортостан.

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

№п/п	<u>№</u> семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	вкл	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)		Формы текущего контроля	
	_	дисциплины (модуля)	Л	П3, ПП	CP	всего	успеваемости
1	8	Медицинская генетика.	20	52	36	108	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
		ИТОГО	20	52	36	108	

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

№п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры 8
	·	часов
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2.	Хромосомные заболевания.	2
3.	Врожденные пороки развития.	2
4.	Моногенные заболевания.	2
5.	Лизосомные болезни накопления.	2
6.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	2
7.	Генетические основы мультифакториальных заболеваний.	2
8	Онкогенетика.	2
9	Фармакогенетика.	2
10	Профилактика наследственной патологии.	2
	Итого	20

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

	Потролого от то	Семестр
№ п/п	Наименование	8
	практического занятия	часов
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	8
2	Хромосомные болезни.	6
3	Врожденные пороки развития.	6
4	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.	6
5	Лизосомные болезни накопления.	6
6	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	6
7	Генетические основы мультифакторных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.	8
8	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	6
	Итого	52

3.6. Лабораторный практикум - не предусмотрен.

3.7. Самостоятельная работа обучающегося

3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
1	8	Медицинская генетика	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - решение ситуационных задач; - использование справочной литературы; - чтение и анализ учебной литературы; - оформление клинико-генеалогической карты.	18
ИТОГО часов в семестре:				12

3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
1	8	Медицинская генетика	 подготовка к практическим занятиям; подготовка к лекциям; выполнение практических заданий (решение ситуационных задач); конспектирование источников; 	12

	- чтение <u>ч</u> - подгото	электронными ресурсами; чебной литературы, текстов лекций; вка зачету; ение мультимедийных презентаций разделов.	
ИТОГО часов в семестре:			

3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

Семестр № 8.

- 1. Предмет и задачи медицинской генетики, место в структуре медико-биологических дисциплин.
- 2. Семиотика наследственных болезней.
- 3. Синдромологический анализ в врачебной практике.
- 4. Классификация наследственных болезней.
- 5. Особенности наследственных болезней (клинические проявления, характер течения, исходы заболеваний).
- 6. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней, классификации мутаций.
- 7. Генные, хромосомные и геномные мутации, их характеристика и последствия для организмов на примерах.
- 8. Цитоплазматические мутации. Значение внехромосомной наследственности в генетике человека. Роль мутаций митохондриальной ДНК в функционировании клетки и организма.
- 9. Мутация, генетический полиморфизм, генетический вариант.
- 10. Клинико-генеалогический метод. Особенности сбора анамнеза при наследственных заболеваниях. Графическое изображение родословной.
- 11. Типы наследования. Признаки различных типов наследования.
- 12. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
- 13. Варианты нормального и патологического кариотипа.
- 14. Классификация хромосомных болезней.
- 15. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Эпидемиология хромосомных болезней.
- 16. Цитогенетические методы. Кариотипирование: принцип метода, этапы, возможности, ограничения.
- 17. Метод флюоресцентной гибридизации in situ.
- 18. Хромосомный микроматричный анализ.
- 19. Факторы риска рождения детей с хромосомной патологией.
- 20. Хромосомные мутации: делеции, инсерции, инверсии, транслокации (реципрокные, нереципрокные, робертсоновские), изохромосомы, кольцевые хромосомы, хромотрипсис.
- 21. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом
- 22. Аберрационные хромосомные синдромы.
- 23. Геномный импринтинг. Микроделеционные синдромы.
- 24. Врожденные пороки развития. Классификация, этиология, примеры врожденных пороков развития.
- 25. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
- 26. Генетическая и клиническая гетерогенность моногенных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Методы диагностики моногенных заболеваний
- 27. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии.
- 28. Клинические проявления часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии.
- 29. Программа расширенного неонатального скрининга.
- 30. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
- 31. Орфанные заболевания, патогенетическое лечение.
- 32. Генотерапия моногенных болезней.
- 33. Наследственные дефекты обмена.
- 34. Мультифакториальные болезни.

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

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

Код и формулировка компетенции ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской

помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза

Код и наименование индикатора	Результаты обучения по	Критерии оценивания	результатов обучения
достижения компетенции	дисциплине	Не зачтено	Зачтено
ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме	Не знает методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме	Знает методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме

ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностирует у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулирует предварительный диагноз, составляет план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на

Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретирует результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявляет факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направляет детей и взрослых на

Не умеет осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), не умеет выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; не умеет применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; не умеет интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; не умеет диагностировать у детей И взрослых наиболее распространенную патологию; не умеет выявлять факторы риска онкологических заболеваний; не умеет формулировать предварительный диагноз, не умеет составлять план проведения лабораторных, инструментальных дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; не умеет направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные дополнительные исследования соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, стандартов медицинской с учетом помощи; не умеет направлять детей и взрослых на консультации к врачамспециалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; не умеет интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачамиУмеет осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), умеет выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; умеет применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; умеет интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; умеет диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; умеет выявлять факторы риска заболеваний; онкологических умеет формулировать предварительный диагноз, умеет составлять план проведения лабораторных, инструментальных дополнительных исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; умеет направлять детей и взрослых лабораторные, инструментальные И дополнительные исследования соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; умеет направлять детей и взрослых на консультации к врачам-специалистам в соответствии порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов умеет медицинской помощи; интерпретировать анализировать И консультаций результаты врачамиспециалистами детей и взрослых; умеет

консультации к врачамспециалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачамиспециалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

консультации к врачамспециалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачамиспециалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

специалистами детей и взрослых; не умеет интерпретировать И анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) метолов обследования; не умеет проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; не умеет выявлять клинические признаки заболеваний, внезапных острых состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

интерпретировать анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; умеет выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей, взрослых И ИХ законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска

Владеть практическим опытом сбора жалоб. анамнеза жизни заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей, взрослых И ИХ законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных

Не владеет практическим опытом сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей. взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного

Владеет практическим опытом сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей. законных взрослых и ИХ представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного

основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза. плана составления проведения лабораторных. инструментальных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; пациентов направления инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования. консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза В соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний: распознавания состояний. возникающих внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента И требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

онкологических заболеваний: формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачейспециалистов; направления инструментальные, пациентов на лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачейспециалистов в соответствии действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, С учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки диагноза предварительного соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний. возникающих при заболеваниях, внезапных острых обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

диагноза, составления плана проведения лабораторных, инструментальных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, врачей-специалистов консультации соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помоши: интерпретации данных дополнительных (лабораторных И инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных co здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента И медицинской требующих оказания помощи в неотложной форме

диагноза, составления плана проведения лабораторных, инструментальных, дополнительных исследований, врачей-специалистов; консультаций направления пациентов лабораторные, инструментальные, дополнительные исследования, врачей-специалистов консультации соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помоши: интерпретации данных дополнительных (лабораторных И инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме

Код и формулировка компетенции ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические

процессы в организме человека для решения профессиональных задач
Критерии оценивания результатов обучения

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Не зачтено	Зачтено
ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	Не знает анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	Знает анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека
ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Уметь оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Не умеет оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Умеет оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека
ОПК-5.3. Использует практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач	Владеть практическим опытом оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач	Не владеет практическим опытом оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач	Владеет практическим опытом оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач

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

Код и наименование индикатора	Результаты обучения по	Критерии оценивания результатов обучения		
достижения компетенции	дисциплине	Не зачтено	Зачтено	
ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторнокурортного лечения; методы медицинской реабилитации	Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и	Не знает порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские поступологования в	Знает порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские	
пациента, медицинские показания	медицинские противопоказания к	противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с	противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с	

	T	T	T
и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачамспециалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов
ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по медицинской	Уметь разрабатывать план мероприятий по медицинской	Не умеет разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто	Умеет разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто

реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторнокурортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность

реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторнокурортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторнокурортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и

болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов В соответствии действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом медицинской стандартов помощи; направлять часто болеющих детей, детей с заболеваниями, хроническими инвалидов на консультацию к врачамспециалистам для назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помоши

болеющих детей, детей с хроническими детей-инвалидов заболеваниями, соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующими порядком организации медишинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторнокурортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторнокурортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность безопасность И мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов мелицинской помощи

и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

ОПК-8.3. Использует практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-

Владеть практическим опытом составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачамспециалистам: оценки

He практическим владеет опытом составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помоши: проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, летей-инвалилов В соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов на консультацию к врачамспециалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов

Владеет практическим опытом составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалидов в соответствии с действующим порядком организации мелицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий ПО медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детейинвалилов

специалистам; оценки	эффективности и безопасности	
эффективности и безопасности	мероприятий по медицинской	
мероприятий по медицинской	реабилитации часто болеющих	
реабилитации часто болеющих	детей, детей с хроническими	
детей, детей с хроническими	заболеваниями, детей-инвалидов	
заболеваниями, детей-инвалидов		

Код и формулировка компетенции ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза

Код и наименование индикатора	петенции <u>ПК-1. Спосооность оосле;</u> Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
достижения компетенции		Не зачтено	Зачтено
ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком	Уметь собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком	Не умеет собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком	Умеет собирать анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком
ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания	Владеть опытом сбора анамнеза заболевания	Не владеет опытом сбора анамнеза заболевания	Владеет опытом сбора анамнеза заболевания
ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка	Уметь оценивать состояние и самочувствие ребенка	Не умеет оценивать состояние и самочувствие ребенка	Умеет оценивать состояние и самочувствие ребенка
ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты	Знать порядок направления детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценки их результатов	Не знает порядок направления детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценки их результатов	Знает порядок направления детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценки их результатов
ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими	Уметь направлять детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими	Не умеет направлять детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими	Умеет направлять детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими

	Т	T	
клиническими рекомендациями	клиническими рекомендациями	клиническими рекомендациями	клиническими рекомендациями
(протоколами лечения), порядками	(протоколами лечения), порядками	(протоколами лечения), порядками	(протоколами лечения), порядками
оказания медицинской помощи и с	оказания медицинской помощи и с	оказания медицинской помощи и с учетом	оказания медицинской помощи и с учетом
учетом стандартов медицинской	учетом стандартов медицинской	стандартов медицинской помощи и	стандартов медицинской помощи и
помощи и оценивает их результаты	помощи и оценивать их результаты	оценивать их результаты	оценивать их результаты
ПК-1.6. Направляет детей на	Уметь направлять детей на	Не умеет направлять детей на	Умеет направлять детей на консультации к
консультации к врачам-	консультации к врачам-	консультации к врачам-специалистам в	врачам-специалистам в соответствии с
специалистам в соответствии с	специалистам в соответствии с	соответствии с действующими	действующими клиническими
действующими клиническими	действующими клиническими	клиническими рекомендациями	рекомендациями (протоколами лечения),
рекомендациями (протоколами	рекомендациями (протоколами	(протоколами лечения), порядками	порядками оказания медицинской помощи
лечения), порядками оказания	лечения), порядками оказания	оказания медицинской помощи и с учетом	и с учетом стандартов медицинской
медицинской помощи и с учетом	медицинской помощи и с учетом	стандартов медицинской помощи	помощи
стандартов медицинской помощи	стандартов медицинской помощи		
ПК-1.7. Направляет детей на	Уметь направлять детей на	Не умеет направлять детей на	Умеет направлять детей на госпитализацию
госпитализацию в соответствии с	госпитализацию в соответствии с	госпитализацию в соответствии с	в соответствии с действующими
действующими клиническими	действующими клиническими	действующими клиническими	клиническими рекомендациями
рекомендациями (протоколами	рекомендациями (протоколами	рекомендациями (протоколами лечения),	(протоколами лечения), порядками
лечения), порядками оказания	лечения), порядками оказания	порядками оказания медицинской помощи	оказания медицинской помощи и с учетом
медицинской помощи и с учетом	медицинской помощи и с учетом	и с учетом стандартов медицинской	стандартов медицинской помощи
стандартов медицинской помощи	стандартов медицинской помощи	помощи	
ПК-1.8. Оценивает клиническую	Знать клиническую картину	Не знает клиническую картину болезней и	Знает клиническую картину болезней и
картину болезней и состояний	болезней и состояний	состояний	состояний
ПК-1.9. Проводит	Уметь проводить	Не умеет проводить дифференциальный	Умеет проводить дифференциальный
дифференциальный диагноз с	дифференциальный диагноз с	диагноз с другими болезнями и ставит	диагноз с другими болезнями и ставит
другими болезнями и ставит	другими болезнями и ставит	диагноз в соответствии с действующий	диагноз в соответствии с действующий
диагноз в соответствии с	диагноз в соответствии с	Международной статистической	Международной статистической
действующий Международной	действующий Международной	классификацией болезней и проблем,	классификацией болезней и проблем,
статистической классификацией	статистической классификацией	связанных со здоровьем	связанных со здоровьем
болезней и проблем, связанных со	болезней и проблем, связанных со		
здоровьем	здоровьем		
L	l .	1	1

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

Код и наименование индикатора	Результаты обучения по	Критерии оценивания результатов обучения	
достижения компетенции	дисциплине	Не зачтено	Зачтено
достижения компетенции	дисциплине	Не зачтено	Зачтено

ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка	Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка	Не умеет разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка	Умеет разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка
ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку	Владеть навыками назначения медикаментозной терапии ребенку	Не владеет навыками назначения медикаментозной терапии ребенку	Владеет навыками назначения медикаментозной терапии ребенку
ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку	Владеть навыками назначения немедикаментозной терапии ребенку	Не владеет навыками назначения немедикаментозной терапии ребенку	Владеет навыками назначения немедикаментозной терапии ребенку
ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку	Владеть навыками назначения диетотерапии ребенку	Не владеет навыками назначения диетотерапии ребенку	Владеет навыками назначения диетотерапии ребенку
ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению	Знать принципы и подходы формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению	Не знает принципы и подходы формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению	Знает принципы и подходы формирования у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению
ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачамиспециалистами	Уметь выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачамиспециалистами	Не умеет выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами	Умеет выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами
ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)	Не умеет оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)	Умеет оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)
ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при внезапных	Не умеет оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении	Умеет оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических

острых заболеваниях, состояниях,	острых заболеваниях, состояниях,	хронических заболеваний без явных	заболеваний без явных признаков угрозы
обострении хронических	обострении хронических	признаков угрозы жизни пациента	жизни пациента
заболеваний без явных признаков	заболеваний без явных признаков		
угрозы жизни пациента	угрозы жизни пациента		
ПК-2.9. Оценивает эффективность	Владеть навыками оценки	Не владеет навыками оценки	Владеет навыками оценки эффективности и
и безопасность медикаментозной и	эффективности и безопасности	эффективности и безопасности	безопасности медикаментозной и
немедикаментозной терапии у	медикаментозной и	медикаментозной и немедикаментозной	немедикаментозной терапии у детей
детей	немедикаментозной терапии у	терапии у детей	
	детей		

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

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний,	ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ
жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых	жалоб у детей и взрослых (их законных	XAHTEPA
(их законных представителей); методику	представителей); методику осмотра и физикального	А. аутосомно-доминантный
осмотра и физикального обследования;	обследования; клиническую картину, методы	Б. аутосомно-рецессивный
клиническую картину, методы диагностики	диагностики наиболее распространенных заболеваний;	В. рецессивный, сцепленный с Х хромосомой
наиболее распространенных заболеваний;	методы лабораторных и инструментальных	Г. доминантный, сцепленный с Ү хромосомой
методы лабораторных и инструментальных	исследований для оценки состояния здоровья,	
исследований для оценки состояния здоровья,	медицинские показания к проведению исследований,	
медицинские показания к проведению	правила интерпретации их результатов; международную	
исследований, правила интерпретации их	статистическую классификацию болезней и проблем,	
результатов; международную статистическую	связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие	
классификацию болезней и проблем, связанных	оказания медицинской помощи в неотложной форме	
со здоровьем (МКБ); состояния, требующие		
оказания медицинской помощи в неотложной		
форме		
ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза	Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-
жизни и заболевания у детей и взрослых (их	заболевания у детей и взрослых (их законных	КОНОВАЛОВА ПРИМЕНЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ
законных представителей), выявляет факторы	представителей), выявляет факторы риска и причин	А. церулоплазмина сыворотки
риска и причин развития заболеваний;	развития заболеваний; применять методы осмотра и	Б. креатинфосфокиназы в крови

применять методы осмотра и физикального	физикального обследования детей и взрослых;	В. уровня белка Бенс-Джонса в моче	
обследования детей и взрослых; интерпретирует	интерпретирует результаты осмотра и физикального	Г. уровня цианкобаламина в крови	
результаты осмотра и физикального	обследования детей и взрослых; диагностировать у		
обследования детей и взрослых; диагностирует у	детей и взрослых наиболее распространенную		
детей и взрослых наиболее распространенную	патологию; выявляет факторы риска онкологических		
патологию; выявляет факторы риска	заболеваний; формулировать предварительный диагноз,		
онкологических заболеваний; формулирует	составлять план проведения лабораторных,		
предварительный диагноз, составляет план	инструментальных и дополнительных исследований у		
проведения лабораторных, инструментальных и	детей и взрослых в соответствии с порядками оказания		
дополнительных исследований у детей и	медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с		
взрослых в соответствии с порядками оказания	учетом стандартов медицинской помощи; направлять		
медицинской помощи, клиническими	детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и		
рекомендациями, с учетом стандартов	дополнительные исследования в соответствии с		
медицинской помощи; направляет детей и	действующими порядками оказания стоматологической		
взрослых на лабораторные, инструментальные и	медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с		
дополнительные исследования в соответствии с	учетом стандартов медицинской помощи направляет		
действующими порядками оказания	детей и взрослых на консультации к врачам-		
стоматологической медицинской помощи,	специалистам в соответствии с порядками оказания		
клиническими рекомендациями, с учетом	медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с		
стандартов медицинской помощи направляет	учетом стандартов медицинской помощи;		
детей и взрослых на консультации к врачам-	интерпретирует и анализирует результаты консультаций		
специалистам в соответствии с порядками	врачами-специалистами детей и взрослых;		
оказания медицинской помощи, клиническими	интерпретировать и анализировать результаты основных		
рекомендациями, с учетом стандартов	(клинических) и дополнительных (лабораторных,		
медицинской помощи; интерпретирует и	инструментальных) методов обследования; проводить		
анализирует результаты консультаций врачами-	дифференциальную диагностику заболеваний у детей и		
специалистами детей и взрослых;	взрослых; выявлять клинические признаки внезапных		
интерпретирует и анализирует результаты	острых заболеваний, состояний, обострений		
основных (клинических) и дополнительных	хронических заболеваний без явных признаков угрозы		
(лабораторных, инструментальных) методов	жизни, требующих оказания медицинской помощи в		
обследования; проводить дифференциальную	неотложной форме		
диагностику заболеваний у детей и взрослых;	1 1		
выявляет клинические признаки внезапных			
острых заболеваний, состояний, обострений			
хронических заболеваний без явных признаков			
угрозы жизни, требующих оказания			
медицинской помощи в неотложной форме			
ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора	Владеть практическим опытом сбора жалоб, анамнеза	К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ	КРИТЕРИЯМ
жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и	жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных	СИНДРОМА МАРФАНА ОТНОСЯТ	
взрослых, (их законных представителей),	представителей), выявления факторов риска и причин		

выявления факторов риска и причин развития заболеваний: осмотра и физикального А. подвывих хрусталика, гиперподвижность развития заболеваний; обследование детей, взрослых и их законных суставов, воронкообразное вдавление грудины, осмотра И физикального представителей; диагностики наиболее распространенных обследование детей, взрослых и их законных высокий рост, зубные аномалии наиболее заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов Б. умственная отсталость, макроорхизм, длинное представителей; диагностики распространенных заболеваний у лицо, высокий лоб, массивный подбородок, детей и основных онкологических заболеваний; риска взрослых; выявления факторов риска основных формулирования предварительного диагноза, составления оттопыренные уши онкологических заболеваний; формулирования плана проведения инструментальных, лабораторных, В. отставание в психомоторном развитии, предварительного диагноза, составления плана дополнительных исследований, консультаций врачеймикроцефалия, гипопигментация проведения инструментальных, лабораторных, специалистов; направления пациентов на Г. снижение осмотической стойкости эритроцитов дополнительных исследований, консультаций инструментальные, лабораторные, дополнительные врачей-специалистов; направления пациентов на исследования, консультации врачей-специалистов в лабораторные, соответствии с действующими порядками оказания инструментальные, медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов В соответствии учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации действующими порядками оказания медицинской данных дополнительных (лабораторных помощи, клиническими рекомендациями, инструментальных) обследований пациентов; постановки В соответствии учетом стандартов медицинской помощи; предварительного диагноза интерпретации международной статистической классификацией данных дополнительных (лабораторных болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); И инструментальных) обследований проведения дифференциальной диагностики заболеваний; пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с распознавания состояний, возникающих при внезапных международной статистической классификацией заболеваниях, обострении острых хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной и требующих оказания медицинской помощи в заболеваний; диагностики распознавания неотложной форме состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме ОПК-5.1 Понимает: анатомию, гистологию, Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, ВЫСОКИЙ POCT. ВЫСОКАЯ ТАЛИЯ эмбриологию, топографическую анатомию, топографическую анатомию, физиологию, ПРИЗНАКИ ГИНЕКОМАСТИИ. ГИПОГОНАДИЗМА У МУЖЧИН ХАРАКТЕРНЫ физиологию, патологическую анатомию и патологическую анатомию и физиологию органов и ДЛЯ СИНДРОМА НАИБОЛЕЕ физиологию органов и систем человека систем человека ВЕРОЯТНЫМ КАРИОТИПОМ А. Шерешевского-Тернера; 45 ХО Б. Дауна; 47 XX или XY, 21+ В. Патау; 47 XX или XY, 13 + Г. Клайнфельтера; 47 ХХҮ

ОПК-5.2. Оценивает основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-5.3. Использует практический опыт:	Уметь оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека Владеть практическим опытом оценки основных	ФЕНОТИПИЧЕСКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ А. умственной отсталостью в сочетании с гепатоспленомегалией Б. умственной отсталостью в сочетании с гипопигментацией волос и кожи В. умственной отсталостью в сочетании с катарактой Г. умственной отсталостью в сочетании с глухонемотой ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ
оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач	морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач	МУКОВИСЦИДОЗА С ПОРАЖЕНИЕМ ЛЕГКИХ ЯВЛЯЕТСЯ А. кашель с вязкой мокротой Б. сухой кашель В. боль в груди Г. инспираторная одышка
ОПК-8.1. Понимает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторнокурортного лечения; методы медицинский реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинский помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторнокурортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской	Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядкам организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА МОЖНО А. определением электролитов в потовой жидкости Б. исследованием биоптата мышечного волокна В. определением активности церулоплазмина в крови Г. исследованием креатинина в моче

	T	
реабилитации часто болеющих детей, детей с		
хроническими заболеваниями, детей-инвалидов		
ОПК-8.2. Разрабатывает план мероприятий по	Уметь разрабатывать план мероприятий по	ДИЕТОТЕРАПИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ
медицинской реабилитации часто болеющих	медицинской реабилитации часто болеющих детей,	МЕТОДОМ В ЛЕЧЕНИИ
детей, детей с хроническими заболеваниями,	детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	А. фенилкетонурии, галактоземии
детей-инвалидов в соответствии с	в соответствии с действующими порядком организации	Б. гемофилии, нейрофиброматоза
действующими порядком организации	медицинской реабилитации, клиническими	В. мукополисахаридозов
медицинской реабилитации, клиническими	рекомендациями, с учетом стандартов медицинской	Г. синдрома Патау, синдрома Эдвардса
рекомендациями, с учетом стандартов	помощи; определять медицинские показания для	
медицинской помощи; определяет медицинские	проведения мероприятий медицинской реабилитации	
показания для проведения мероприятий	часто болеющих детей, детей с хроническими	
медицинской реабилитации часто болеющих	заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с	
детей, детей с хроническими заболеваниями,	действующими порядком организации медицинской	
детей-инвалидов в соответствии с	реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом	
действующими порядком организации	стандартов медицинской помощи; направлять часто	
медицинской реабилитации, клиническими	болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями,	
рекомендациями, с учетом стандартов	детей-инвалидов на консультацию к врачам-	
медицинской помощи; направляет часто	специалистам для назначения и проведения	
болеющих детей, детей с хроническими	мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-	
заболеваниями, детей-инвалидов на	курортного лечения, в соответствии с действующими	
консультацию к врачам-специалистам для	порядками организации медицинской реабилитации и	
назначения и проведения мероприятий	санаторно-курортного лечения, клиническими	
медицинской реабилитации, санаторно-	рекомендациями, с учетом стандартов медицинской	
курортного лечения, в соответствии с	помощи; оценивать эффективность и безопасность	
действующими порядками организации	мероприятий медицинской реабилитации часто	
медицинской реабилитации и санаторно-	болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями,	
курортного лечения, клиническими	детей-инвалидов в соответствии с действующим	
рекомендациями, с учетом стандартов	порядком организации медицинской реабилитации,	
медицинской помощи; оценивать эффективность	клиническими рекомендациями, с учетом стандартов	
и безопасность мероприятий медицинской	медицинской помощи	
реабилитации часто болеющих детей, детей с		
хроническими заболеваниями, детей-инвалидов		
в соответствии с действующим порядком		
организации медицинской реабилитации,		
клиническими рекомендациями, с учетом		
стандартов медицинской помощи		
ОПК-8.3. Использует практический опыт:	Владеть практическим опытом составления плана	ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ЖИЛЬБЕРА ВКЛЮЧАЕТ
составления плана мероприятий медицинской	мероприятий медицинской реабилитации часто	НАЗНАЧЕНИЕ
реабилитации часто болеющих детей, детей с	болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями,	А. фенобарбитала
хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	детей-инвалидов в соответствии с действующим	Б. делагила

		T
в соответствии с действующим порядком	порядком медицинской реабилитации, клиническими	В. аллохола
медицинской реабилитации, клиническими	рекомендациями, с учетом стандартов медицинской	Г. азатиоприна
рекомендациями, с учетом стандартов	помощи; проведения мероприятий медицинской	
медицинской помощи; проведения мероприятий	реабилитации часто болеющих детей, детей с	
медицинской реабилитации часто болеющих	хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в	
детей, детей с хроническими заболеваниями,	соответствии с действующим порядком организации	
детей-инвалидов в соответствии с действующим	медицинской реабилитации, клиническими	
порядком организации медицинской	рекомендациями, с учетом стандартов медицинской	
реабилитации, клиническими рекомендациями, с	помощи; направления часто болеющих детей, детей с	
учетом стандартов медицинской помощи;	хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на	
направления часто болеющих детей, детей с	консультацию к врачам-специалистам; оценки	
хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	эффективности и безопасности мероприятий по	
на консультацию к врачам-специалистам;	медицинской реабилитации часто болеющих детей,	
оценки эффективности и безопасности	детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	
мероприятий по медицинской реабилитации	•	
часто болеющих детей, детей с хроническими		
заболеваниями, детей-инвалидов		
ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка	Уметь собирать анамнез жизни ребенка (включая	ХАРАКТЕРНЫЙ ПЛАЧ РЕБЕНКА, ПЛОСКОЕ
(включая информацию о перенесенных	информацию о перенесенных заболеваниях и	ЛИЦО, ПОРОКИ СЕРДЕЧНО-CОСУДИСТОЙ
заболеваниях и хирургических вмешательствах,	хирургических вмешательствах, профилактических	СИСТЕМЫ, СКЕЛЕТА, ПОЧЕК, СЛАБОУМИЕ –
профилактических прививках), информацию о	прививках), информацию о родителях, ближайших	ЭТО СИМПТОМЫ
родителях, ближайших родственниках и лицах,	родственниках и лицах, осуществляющих уход за	А. синдрома «кошачьего крика»
осуществляющих уход за ребенком	ребенком	Б. синдрома Дауна
	1	В. синдрома Патау
		Г. синдрома Эдвардса
ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания	Владеть опытом сбора анамнеза заболевания	НИЗКАЯ МАССА ТЕЛА, ИЗБЫТОЧНАЯ КОЖА,
The 1121 description minimum successful minimum suc	Zinagers endirent ecopu unumnieur succeitezunian	ОБРАЗУЮЩАЯ СКЛАДКИ, ДЕФОРМАЦИИ
		костей стопы, микроцефалия,
		МИКРОФТАЛЬМИЯ – ЭТО СИМПТОМЫ
		А. синдрома Дауна
		Б. синдрома Патау
		В. синдрома Эдвардса
		Г. синдрома Тея-Сакса
ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие	Уметь оценивать состояние и самочувствие ребенка	СОЧЕТАНИЕ МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ,
ребенка	5 Metb odelimbatb coctonine it came typetbic peccha	ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЙ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ
Peochiku		ГЛАЗ, ИНФЕКЦИИ ВЕРХНИХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ
		ПУТЕЙ, СНИЖЕНИЕ ИЛИ ОТСУТСТВИЕ
		СЫВОРОТОЧНОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА А И
		ИММУНОДЕФИЦИТ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ
		А. синдроме Дауна
		А. синдроме дауна

ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное	Знать порядок направления детей на лабораторное обследование соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценки их результатов Уметь направлять детей на инструментальное	Б. синдроме Луи-Бар В. наследственном комбинированном иммунодефиците Г. синдроме Ди-Джорджи ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ А. умственная отсталость в степени легкой дебильности Б. раннее половое созревание В. гипогенитализм Г. множественные переломы ПОДТВЕРЖДАЮЩУЮ ДИАГНОСТИКУ
обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты	обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивать их результаты	ГАЛАКТОЗЕМИИ РЕКОМЕНДУЮТ ПРОВОДИТЬ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ УРОВНЯ ТОТАЛЬНОЙ ГАЛАКТОЗЫ А. 7,8 мг/дл и выше Б. 5,5 мг/дл и выше В. 7,2 мг/дл и выше Г. 10 мг/дл и выше
ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	Уметь направлять детей на консультации к врачам- специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВЕН МЕТОД А. цитогенетическое исследование Б. исследование белкового спектра плазмы крови В. исследование мочи и крови на свободные аминокислоты Г. клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой
ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	Уметь направлять детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	МАНИФЕСТНЫЙ ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ПРИ А. повышенном уровне ТТГ при нормальном Т4 Б. гиперсекреции ТТГ при снижении Т4 с наличием клинических проявлений В. повышении Т4 при нормальном или пониженном уровне ТТГ Г. наличии осложнений (кретинизм, сердечная недостаточность, вторичная аденома гипофиза)

ПК 1.0. О		D ICAROM DODDA CTE HATEO HEE HACTO
ПК-1.8. Оценивает клиническую картину	Знать клиническую картину болезней и состояний	В КАКОМ ВОЗРАСТЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО
болезней и состояний		ДЕБЮТИРУЮТ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА
		ОРГАНИЧЕСКИХ КИСЛОТ
		А. неонатальный период
		Б. в раннем детстве
		В. в подростковом возрасте
		Г. с первых часов жизни
ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с	Уметь проводить дифференциальный диагноз с другими	ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ ПРИ
другими болезнями и ставит диагноз в	болезнями и ставит диагноз в соответствии с	БОЛЕЗНЯХ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЕРМЕНТОВ
соответствии с действующий Международной	действующий Международной статистической	ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ НЕОБХОДИМО
статистической классификацией болезней и	классификацией болезней и проблем, связанных со	ПРОВОДИТЬ С
проблем, связанных со здоровьем	здоровьем	А. хромосомными синдромами
		Б. нервно-мышечными заболеваниями
		В. пероксисомными заболеваниями
		Г. лизосомными заболеваниями
ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и	Уметь разрабатывать план лечения болезней и	ПРИМЕНЕНИЕ ГЛИЦИНА С ЦЕЛЬЮ
состояний ребенка	состояний ребенка	ВЫВЕДЕНИЯ ТОКСИЧЕСКИХ МЕТАБОЛИТОВ
	1	НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНО ПРИ
		ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЯХ
		А. глутаровая ацидурия, тип 1
		Б. метилмалоновая ацидурия
		В. изовалериановая ацидурия
		Г. пропионовая ацидурия
ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию	Владеть навыками назначения медикаментозной	НЕМЕДЛЕННОЕ НАЗНАЧЕНИЕ
ребенку	терапии ребенку	ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ТИРЕОИДНЫМИ
		ПРЕПАРАТАМИ ПОКАЗАНО ПРИ
		ОПРЕДЕЛЕНИИ ИММУНОДИАГНОСТИЧЕСКОЙ
		СИСТЕМОЙ ДЕЛФИЯ УРОВНЯ ТТГ
		А. менее 9 мкЕд/мл
		Б. 9-40 мкЕд/мл
		В. более 40 мкЕд/мл
		Г. 40-100 мкЕд/мл
ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию	Владеть навыками назначения немедикаментозной	ПИТАНИЕ ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ
ребенку	терапии ребенку	ДОЛЖНО ВКЛЮЧАТЬ
pecenty	Tepulini peocliky	А. повышенное на 50% содержание белка, жиры,
		богатые омега-3-полиненасыщенными жирными
		кислотами
		Б. повышенное на 50% содержание белка, жиры,
		богатые омега-3-полиненасыщенными жирными
		<u> </u>
		кислотами, жирорастворимые витамины

	T	T
		В. повышенное на 50% содержание белка, жиры,
		богатые омега-3-полиненасыщенными жирными
		кислотами, крахмал с невысоким гликемическим
		индексом, жирорастворимые витамины
		Г. повышенное на 50% содержание белка, жиры,
		богатые омега-3-полиненасыщенными жирными
		кислотами, крахмал с невысоким гликемическим
		индексом, жирорастворимые витамины,
		дополнительно высококалорийные смеси
ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку	Владеть навыками назначения диетотерапии ребенку	КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ
		ЛЕЧИТСЯ ДИЕТОЙ С НИЗКИМ СОДЕРЖАНИЕМ
		А. фенилглицина
		Б. 2-4-динитрофенилгидразина
		В. фенилгидразина
		Г. фенилаланина
ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей	Знать принципы и подходы формирования у детей, их	ПРЕПАРАТОМ ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С
(законных представителей) и лиц,	родителей (законных представителей) и лиц,	ВРОЖДЕННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ КОРЫ
осуществляющих уход за ребенком,	осуществляющих уход за ребенком, приверженность	НАДПОЧЕЧНИКОВ (АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ
приверженность лечению	лечению	СИНДРОМОМ) ЯВЛЯЕТСЯ
		А. сироп гидрокортизона
		Б. таблетированный гидрокортизон
		В. флудрокортизон
		Г. пролонгированные формы глюкокортикоидов
ПК-2.6. Выполняет рекомендации по	Уметь выполнять рекомендации по назначению	КРИТЕРИЕМ АДЕКВАТНОСТИ ТЕРАПИИ У
назначению медикаментозной и	медикаментозной и немедикаментозной терапии,	ГРУДНЫХ ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ
немедикаментозной терапии, назначенной	назначенной ребенку врачами-специалистами	НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ КОРЫ
ребенку врачами-специалистами		НАДПОЧЕЧНИКОВ (АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ
proting spuriam energiamine raini		СИНДРОМОМ) ЯВЛЯЕТСЯ
		А. кривая массы тела
		Б. динамика роста и веса, скорость прогрессии
		полового развития
		В. уровень 17ОН-прогестерона в сыворотке крови
		Г. костный возраст
ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при	ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ
при внезапных острых заболеваниях,	внезапных острых заболеваниях, состояниях,	ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ ТИП 1 ВКЛЮЧАЕТ
состояниях, обострении хронических	обострении хронических заболеваний с явными	А. глицин;
заболеваний с явными признаками угрозы жизни	признаками угрозы жизни пациента (проведение	Б. левокарнитин
пациента (проведение мероприятий по	мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной	В. левотироксин
восстановлению дыхания и сердечной	деятельности)	Г. цианокобаламин
деятельности)	долгольности)	1. цианокооаламин
деятельности)		

ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях,	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях,	ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА МУКОВИСЦИДОЗ ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ
состояниях, обострении хронических	обострении хронических заболеваний без явных	А. атрезии кишечника
заболеваний без явных признаков угрозы жизни	признаков угрозы жизни пациента	Б. мекониевом илеусе
пациента		В. гемолитической желтухе
		Г. трисомии 13 и 18 хромосом
ПК-2.9. Оценивает эффективность и	Владеть навыками оценки эффективности и	МАРКЕРОМ В12 ЧУВСТВИТЕЛЬНОЙ ФОРМЫ
безопасность медикаментозной и	безопасности медикаментозной и немедикаментозной	МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ
немедикаментозной терапии у детей	терапии у детей	А. повышение уровня метилмалоновой кислоты в
		моче
		Б. снижение уровня лактата в крови
		В. снижение уровня метилмалоновой кислоты в
		моче
		Г. уровень метилмалоновой кислоты в моче не
		меняется

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины

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

Основная литература

Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов (наименование и реквизиты документа, подтверждающего их наличие), количество экземпляров
Медицинская генетика [Текст]: учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.] М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2015 190,[2] с.	50
Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах: учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич М.: Практическая медицина, 2022 504 с ISBN 9785988115984 Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт] URL: https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/ (дата обращения: 10.04.2023).	Неограниченный доступ
Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина 4-е изд., перераб. и доп М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2018 582 с.	50
Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова 4-е изд., доп. и перераб Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015 592 с ISBN 978-5-9704-3570-0 Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт] URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ

Дополнительная литература

Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов (наименование и реквизиты документа, подтверждающего их наличие), количество экземпляров
Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учеб.	Неограниченный доступ
пособие для студентов мед. вузов по специальности	

"Стоматология" / Л. В. Акуленко и др.; под ред. О.	
О. Янушевича Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015	
128 с ISBN 978-5-9704-3370-6 Текст:	
электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт].	
- URL:	
https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859704337	
06.html	
(дата обращения: 17.02.2023). ♥	II
Баковецкая О. В. Сборник задач по общей и	Неограниченный доступ
медицинской генетике / О. В. Баковецкая, Т. А.	
Калыгина Рязань: РязГМУ, 2022 41 с Текст:	
электронный // ЭБС "Букап": [сайт] URL:	
https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-	
obcshej-i-medicinskoj-genetike-15945241/	
(дата обращения: 17.02.2023).	
Методы исследования в медицинской генетике	Неограниченный доступ
[Электронный ресурс]: учебное пособие / Р. Н.	
Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К.	
Хуснутдинова Электрон. текстовые дан Уфа,	
2020 on-line Режим доступа: БД «Электронная	
учебная библиотека»	
http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf	
http://liotary.ousingma.ru/enodoc/eno/27.1.par	
Методы исследования в медицинской генетике	100
[Текст]: учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р.	100
Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова;	
Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т Уфа, 2020 114 с.: ил.	
	II
Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах:	Неограниченный доступ
учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л.	
В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич М.:	
Практическая медицина, 2022 504 с ISBN	
9785988115984 Текст: электронный // ЭБС	
"Букап": [сайт] URL: <u>https://www.books-</u>	
up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-	
<u>tablicah-13884086/</u>	
(дата обращения: 17.02.2023).	
Наследственные болезни обмена веществ	Неограниченный доступ
[Электронный ресурс]: учебное пособие / Р. Н.	
Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, А.	
К. Марданова, Э. К. Хуснутдинова Электрон.	
текстовые дан Уфа, 2020 on-line Режим	
доступа: БД «Электронная учебная библиотека»	
http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf.	
inputational production of the forest party of	
Наследственные болезни обмена веществ [Текст]:	100
учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В.	
Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.] Уфа, 2020.	
- 87 с.: ил.	
Горбунова В. Н. Клиническая генетика	Неограниченный доступ
[Электронный ресурс]: Учебник для вузов / В. Н.	1
1 7 - 1 - 2 - 2 - 2 - 2 - 2 - 2 - 2 - 2 - 2	1

Горбунова, Д. Л. Стрекалов, Е. Н. Суспицын, Е. Н. Имянитов СПб.: Фолиант, 2014 Режим доступа: ЭБС «Букап» https://www.books-	
up.ru/ru/book/klinicheskaya-genetika-5140124/	
Онкогенетика [Текст]: учеб. пособие / Р. Н.	100
Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.];	
Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т Уфа, 2020.	
- 97, [1] с.: ил.	
	II
Онкогенетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие	Неограниченный доступ
/ Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и	
др.]; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т	
Электрон. текстовые дан Уфа, 2020 on-line	
Режим доступа: БД «Электронная учебная	
библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.	
1.pdf	
<u>1.pur</u>	
Основы фармакогенетики [Текст]: учеб. пособие / Р.	100
Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К.	
Хуснутдинова; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед.	
ун-т Уфа, 2020 115 с.: ил.	
Основы фармакогенетики [Электронный ресурс]:	Неограниченный доступ
учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р.	
Тимашева, Э. К. Хуснутдинова; Мин-во здрав-я РФ,	
Баш. гос. мед. ун-т Электрон. текстовые дан	
Уфа, 2020 on-line Режим доступа: БД	
= · · · · · · · · · · · · · · · ·	
«Электронная учебная	
библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733 .	
<u>1.pdf</u>	
Основы медицинской генетики: Учебное пособие /	Неограниченный доступ
	Псограниченный доступ
Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и	
др Гродно: ГрГМУ, 2022 288 с ISBN	
9789855957400 Текст: электронный // ЭБС	
"Букап": [сайт] URL: https://www.books-	
up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/	
(дата обращения: 24.04.2023).	
Молчанова Е. В. Сборник тестовых заданий по	Неограниченный доступ
общей и медицинской генетике: учебное пособие /	
Е. В. Молчанова, Я. А. Лопастейская Волгоград:	
ВолгГМУ, 2020 88 с Текст: электронный // ЭБС	
"Букап": [сайт] URL: https://www.books-	
up.ru/ru/book/sbornik-testovyh-zadanij-po-obcshej-i-	
medicinskoj-genetike-12505828/	
(дата обращения: 24.04.2023).	
Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и	Неограниченный доступ
протеомика наследственной патологии: учебное	
пособие / Мутовин Г. Р 3-е изд., перераб. и доп	
Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010 832 с ISBN 978-	
5-9704-1152-0 Текст: электронный // ЭБС	
-	
"Консультант студента": [сайт] URL:	

https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859704115			
20.html			
(дата обращения: 17.02.2023). Пашков А. Н. Нетрадиционный тип наследования.	Haarmayyyy y yaamyy		
Болезни: учебно-методическое пособие / А. Н.	Неограниченный доступ		
Пашков, А. А. Зуйкова, С. С. Попов Воронеж:			
РИТМ, 2020 121 с ISBN 9785604525562 Текст:			
электронный // ЭБС "Букап": [сайт] URL:			
https://www.books-up.ru/ru/book/netradicionnyj-tip-			
nasledovaniya-bolezni-15425156/			
(дата обращения: 06.03.2023).			
Пляскина Е. В. Медицинская генетика / Е. В.	Неограниченный доступ		
Пляскина, Ю. А. Ширшов, А. Г. Тунуханов Чита:			
Издательство ЧГМА, 2019 121 с Текст:			
электронный // ЭБС "Букап": [сайт] URL:			
https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-			
genetika-10174413/			
(дата обращения: 17.02.2023).			
Семенов А. Г. Сборник задач по общей и	Неограниченный доступ		
медицинской генетике: учебно-методическое			
пособие / А. Г. Семенов Томск: Издательство			
СибГМУ, 2020 178 с Текст: электронный // ЭБС			
"Букап": [сайт] URL: https://www.books-			
up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-			
medicinskoj-genetike-9297543/			
(дата обращения: 17.02.2023).			
Сорокина Е. В. Генетика человека с основами	Неограниченный доступ		
медицинской генетики: Учебно-методическое			
пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина			
Волгоград: ВолгГМУ, 2022 92 c ISBN			
9785965207565 Текст: электронный // ЭБС			
"Букап": [сайт] URL: <u>https://www.books-</u>			
up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-			
medicinskoj-genetiki-15853036/			
(дата обращения: 17.02.2023).			
Электронно-библиотечная система «Консультант			
студента» для ВПО			
База данных «Электронная учебная библиотека»	http://library.bashgmu.ru		
База данных электронных журналов ИВИС	https://dlib.eastview.com/		
ЭБС "Букап"	https://www.books-		
	up.ru/ru/catalog/faculty=pediatriche		
	skij-		
	fakultet;discipline=medicinskaya-		
	genetika/?shelf=all&sortKey=title		

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

1. https://www.medicinform.net/ (Медицинская информационная сеть)

2. https://www.studentlibrary.ru/ (Консультант студента)

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

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

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки (для профессионального образования), подвида дополнительного образования	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально- технического обеспечения, (с указанием номера такового объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	Медицинская генетика	ГБУЗ «Республиканский медико-	Республика Башкортостан, г.
		генетический центр»	Уфа, Кировский р-н, ул.
		Конференц-зал для проведения	Гафури, д.74.
		занятий лекционного типа,	
		оборудован мультимедийными и	
		иными средствами обучения: компьютер в сборе (1 шт., инв. №	
		10104006683), мультимедийный	
		проектор (Epson, 1 шт., инв. №	
		10104006494), экраном; столом (1 шт.),	
		стульями, учебной доской поворотной;	
		с возможностью подключения к сети	
		«Интернет».	
		Учебная комната №1 для проведения	
		практических занятий, групповых и	
		индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной	
		аттестации и самостоятельной работы	
		обучающихся, оборудованная рабочим	
		местом для преподавателя (1	
		преподавательский стол, 1 стул);	
		рабочими местами для обучающихся	Республика Башкортостан, г.
		(парты ученические – 12 шт.); доской	Уфа, Кировский р-н, ул.
		классной (1 шт, инв. № 007100001433-	Чернышевского, 41, 5 этаж.
		3), компьютером (1 шт., процессор	
		СРU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ, инв. №	
		10104004952).	
		10104004932).	
		ГБУЗ « Республиканский	
		клинический перинатальный центр»	
		Учебная аудитория № 6 для	
		проведения практических занятий,	
		групповых и индивидуальных	
		консультаций, текущего контроля и	
		промежуточной аттестации и самостоятельной работы	
		обучающихся, оборудованная рабочим	
		местом для преподавателя (1 стол	
		преподавателя однотумбовый, инв. №	

10106000202, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (парты ученические – 8 шт.); компьютером (1 шт, процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест. диск 500ГБ, инв. № 10104004953). Учебная аудитория № 7 для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации и самостоятельной работы обучающихся, оборудованная рабочим местом для преподавателя (1 стол преподавателя однотумбовый, инв. № 10106000200, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (парты ученические – 8 шт.); компьютером (1 шт., процессор СРИ 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ, инв. № 10104004982).

6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

- 1. http://www.pubmedcentral.nih.gov U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
- 2. http://medbiol.ru Сайт для образовательных и научных целей.
- 3. http://www.biochemistry.org Сайт Международного биохимического общества (The International Biochemical Society).
- 4. http://www.clinchem.org Сайт журнала Clinical Chemistry. Орган Американской ассооциации клинической химии The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).
- 5. http://biomolecula.ru/ биомолекула сайт, посвящённый молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.

- 6. https://www.merlot.org/merlot/index.htm MERLOT Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
- 7. <u>www.elibrary.ru</u> национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
- 8. <u>www.scopus.com</u> крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
- 9. www.pubmed.com англоязычная текстовая база данных медицинских
- и биологических публикаций (профессиональная база данных).