

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 25.08.2025 14:41:37

Уникальный программный идентификатор:

a562210a8a161d1b69a74c4a0a7e820c76b9d73665849c6d6db2c5a4e71d6ee

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО БГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ)

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

В.Е. Изосимова

« 27 »

2025 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Уровень образования

Высшее – *специалитет*

Специальность

31.05.02 Педиатрия

Квалификация

Врач-педиатр

Форма обучения

Очная

Год начала подготовки: *2025*

Уфа – 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



подпись

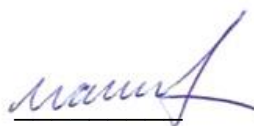
Э.К. Хуснутдинова

И.О. Фамилия

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

Председатель УМС

по специальности 31.05.02 Педиатрия



подпись

В.А. Малиевский

И.О. Фамилия

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 медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза (А/01.7)	ОПК-4.1. Понимает: методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физического обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья,	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и физического 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

	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
	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 консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты	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 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

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

	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 задач	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
	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
	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
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	реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов	санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов
(А/03.7)	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	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 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	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, 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	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 врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации 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, детей-инвалидов	
ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза (А/01.7)	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
	ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания	Владеть опытом сбора анамнеза заболевания
	ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка	Уметь 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
	ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты	Уметь направлять детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивать их результаты
	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
	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

	ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний	Знать клиническую картину болезней и состояний
	ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Уметь проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность (А02.7)	ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка	Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка
	ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку	Владеть навыками назначения медикаментозной терапии ребенку
	ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку	Владеть навыками назначения немедикаментозной терапии ребенку
	ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку	Владеть 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
	ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами	Уметь 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)
	ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента
	ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Владеть навыками оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у 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	A/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

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

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

		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 реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определяет медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направляет часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного		Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам; Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам; Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию; Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи.	
--	--	---	--	--	--

		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			
--	--	---	--	--	--

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

		болезней и состояний. ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.		Оценка клинической картины болезней и состояний. Проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и установление диагноза в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.	
5	ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность.	ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку. ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку. ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку. ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению. ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами. ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента. ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.	A/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности.	Разработка плана лечения болезней и состояний ребенка Назначение медикаментозной терапии ребенку. Назначение немедикаментозной терапии ребенку. Назначение диетотерапии ребенку. Формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению. Выполнение рекомендаций по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами. Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности) Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента. Оценка эффективности и безопасности медикаментозной и 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
Практические занятия	Практические занятия (ПЗ)	52	52
	Практическая подготовка*	18	18
Семинары (С)			
Лабораторные работы (ЛР)			
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:		36	36
Подготовка к практическим занятиям		24	24
Подготовка к зачету		12	12
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	8	8
	экзамен (Э)	—	—
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108	108
	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.	<i>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.</i> <i>Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики). 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.</i>

			<i>1.2. Хромосомные болезни.</i> Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-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.
			<i>1.3. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез.</i> 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.
			<i>1.4. Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.</i> 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 ante- 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 аминокислотного обмена Генетика жизнеугрожающих состояний - синдром внезапной смерти (детская, кардиогенная и метаболическая внезапная смерть).
			<i>1.5. Лизосомные болезни накопления.</i> 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 Целлевегера, болезнь Рефсума, неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия). Митохондриальные болезни (с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF).
			<i>1.6. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.</i> 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.
			<i>1.7. Генетические основы мультифакторных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.</i> 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 гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотриписис, 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. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия. 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.
			<i>1.8. Профилактика наследственной патологии. Виды профилактики наследственных заболеваний. Персонализированная медицина. Медико-генетическое</i>

			консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Препреконцепционная 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	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ПЗ, ПП	СР	всего	
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

№ п/п	Наименование практического занятия	Семестр
		8
		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

			- работа с электронными ресурсами; - чтение учебной литературы, текстов лекций; - подготовка зачету; - оформление мультимедийных презентаций учебных 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. Гентерапия 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 достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		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

консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	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 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) методов обследования; не умеет проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; не умеет выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; умеет 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 обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска	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 обследования 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 обследования 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 и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного

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	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	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	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
--	---	---	---

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

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

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

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

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

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

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

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		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 врачами-специалистами	Уметь выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами	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, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента
ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Владеть навыками оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Не владеет навыками оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Владеет навыками оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у 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 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	ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ХАНТЕРА А. аутосомно-доминантный Б. аутосомно-рецессивный В. рецессивный, сцепленный с X хромосомой Г. доминантный, сцепленный с Y хромосомой
ОПК-4.2. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний;	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	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ПРИМЕНЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ А. церулоплазмينا сыворотки Б. креатинфосфокиназы в крови

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 консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретирует и анализирует результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретирует и анализирует результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых; выявляет клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	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 угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	В. уровня белка Бенс-Джонса в моче Г. уровня цианкобаламина в крови
ОПК-4.3. Использует практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей),	Владеть практическим опытом сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов риска и причин	К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЯМ СИНДРОМА МАРФАНА ОТНОСЯТ

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

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	ФЕНОТИПИЧЕСКИ 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 глухонемой
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	ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ 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 санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской	Знать порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской	ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА МОЖНО А. определением электролитов в потовой жидкости Б. исследованием биоптата мышечного волокна В. определением активности церулоплазмينا в крови Г. исследованием креатинина в моче

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

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	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	В. аллохола Г. азатиоприна
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	ХАРАКТЕРНЫЙ ПЛАЧ РЕБЕНКА, ПЛОСКОЕ ЛИЦО, ПОРОКИ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ, СКЕЛЕТА, ПОЧЕК, СЛАБОУМИЕ – ЭТО СИМПТОМЫ А. синдрома «кошачьего крика» Б. синдрома Дауна В. синдрома Патау Г. синдрома Эдвардса
ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания	Владеть опытом сбора анамнеза заболевания	НИЗКАЯ МАССА ТЕЛА, ИЗБЫТОЧНАЯ КОЖА, 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 ребенка	Уметь оценивать состояние и самочувствие ребенка	СОЧЕТАНИЕ МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ, ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЙ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ ГЛАЗ, ИНФЕКЦИИ ВЕРХНИХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, СНИЖЕНИЕ ИЛИ ОТСУТСТВИЕ СЫВОРОТОЧНОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА А И ИММУНОДЕФИЦИТ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ А. синдроме Дауна

		Б. синдроме Луи-Бар В. наследственном комбинированном иммунодефиците Г. синдроме Ди-Джорджи
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	ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ А. умственная отсталость в степени легкой дебильности Б. раннее половое созревание В. гипогенитализм Г. множественные переломы
ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты	Уметь направлять детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивать их результаты	ПОДТВЕРЖДАЮЩУЮ ДИАГНОСТИКУ 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 sibсов 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-1.8. Оценивает клиническую картину болезней и состояний	Знать клиническую картину болезней и состояний	В КАКОМ ВОЗРАСТЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО 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 другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Уметь проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и ставит диагноз в соответствии с действующий Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ ПРИ БОЛЕЗНЯХ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЕРМЕНТОВ ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ С А. хромосомными синдромами Б. нервно-мышечными заболеваниями В. пероксисомными заболеваниями Г. лизосомными заболеваниями
ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка	Уметь разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка	ПРИМЕНЕНИЕ ГЛИЦИНА С ЦЕЛЬЮ ВЫВЕДЕНИЯ ТОКСИЧЕСКИХ МЕТАБОЛИТОВ 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 ребенку	Владеть навыками назначения медикаментозной терапии ребенку	НЕМЕДЛЕННОЕ НАЗНАЧЕНИЕ 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 ребенку	Владеть навыками назначения немедикаментозной терапии ребенку	ПИТАНИЕ ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ ДОЛЖНО ВКЛЮЧАТЬ 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 кислотами, жирорастворимые витамины

		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 (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	ПРЕПАРАТОМ ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ (АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ) ЯВЛЯЕТСЯ А. сироп гидрокортизона Б. таблетированный гидрокортизон В. флудрокортизон Г. пролонгированные формы глюкокортикоидов
ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами	Уметь выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами	КРИТЕРИЕМ АДЕКВАТНОСТИ ТЕРАПИИ У ГРУДНЫХ ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ (АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫМ 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 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)	ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИИ ТИП 1 ВКЛЮЧАЕТ А. глицин; Б. левокарнитин В. левотироксин Г. цианокобаламин

ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	Уметь оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента	ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НА МУКОВИСЦИДОЗ ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ А. атрезии кишечника Б. мекониевом илеусе В. гемолитической желтухе Г. трисомии 13 и 18 хромосом
ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Владеть навыками оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	МАРКЕРОМ В12 ЧУВСТВИТЕЛЬНОЙ ФОРМЫ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ 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. пособие для студентов мед. вузов по специальности	Неограниченный доступ

"Стоматология" / Л. В. Акуленко и др.; под ред. О. О. Янушевича. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html (дата обращения: 17.02.2023). 	
Баковецкая О. В. Сборник задач по общей и медицинской генетике / О. В. Баковецкая, Т. А. Калыгина. - Рязань: РязГМУ, 2022. - 41 с. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-15945241/ (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
Методы исследования в медицинской генетике [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	Неограниченный доступ
Методы исследования в медицинской генетике [Текст]: учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 114 с.: ил.	100
Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах: учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич. - М.: Практическая медицина, 2022. - 504 с. - ISBN 9785988115984. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/ (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
Наследственные болезни обмена веществ [Электронный ресурс]: учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, А. К. Марданова, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf.	Неограниченный доступ
Наследственные болезни обмена веществ [Текст]: учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.]. - Уфа, 2020. - 87 с.: ил.	100
Горбунова В. Н. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: Учебник для вузов / В. Н.	Неограниченный доступ

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. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.]; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 97, [1] с.: ил.	100
Онкогенетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.]; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.1.pdf	Неограниченный доступ
Основы фармакогенетики [Текст]: учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 115 с.: ил.	100
Основы фармакогенетики [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - on-line. - Режим доступа: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf	Неограниченный доступ
Основы медицинской генетики: Учебное пособие / 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).	Неограниченный доступ
Молчанова Е. В. Сборник тестовых заданий по общей и медицинской генетике: учебное пособие / Е. В. Молчанова, Я. А. Лопастейская. - Волгоград: ВолгГМУ, 2020. - 88 с. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-testovyh-zadaniy-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-12505828/ (дата обращения: 24.04.2023).	Неограниченный доступ
Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL:	Неограниченный доступ

https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html  (дата обращения: 17.02.2023).	
Пашков А. Н. Нетрадиционный тип наследования. Болезни: учебно-методическое пособие / А. Н. Пашков, А. А. Зуйкова, С. С. Попов. - Воронеж: РИТМ, 2020. - 121 с. - ISBN 9785604525562. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/netradicionnyj-tip-nasledovaniya-bolezni-15425156/ (дата обращения: 06.03.2023).	Неограниченный доступ
Пляскина Е. В. Медицинская генетика / Е. В. Пляскина, Ю. А. Ширшов, А. Г. Тунуханов. - Чита: Издательство ЧГМА, 2019. - 121 с. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/ (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
Семенов А. Г. Сборник задач по общей и медицинской генетике: учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов. - Томск: Издательство СибГМУ, 2020. - 178 с. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/ (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
Сорокина Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград: ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 9785965207565. - Текст: электронный // ЭБС "Букап": [сайт]. - URL: https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/ (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
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

[illegible]

		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 CPU 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 ассоциации 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. www.elibrary.ru - национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. www.scopus.com - крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. www.pubmed.com - англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).