



федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет)

Утверждено
Ученый совет ФГАОУ ВО Первый МГМУ
им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)
«20» января 2021
протокол №1

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Государственный экзамен

основная профессиональная Высшее образование - подготовка кадров высшей квалификации -
программа ординатуры
31.00.00 Клиническая медицина
31.08.30 Генетика

Цель освоения дисциплины Государственный экзамен

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ПК-1; Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)

УК-1; Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)

УК-2; Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)

УК-3; Готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)

ПК-4; Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)

ПК-5; Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)

ПК-6; Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)

ПК-7; Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)

ПК-9; Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)



Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включение в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные	Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные	Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Организует и проводит скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания,	Примеры задач



		(ПК-1)	заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденным и (или) наследственными заболеваниями Формы и методы санитарно-просветительской работы среди	заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах Определять медицинские показания к проведению лабораторных	в том числе скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. Определяет медицинские показания к проведению лабораторных и (или)	
--	--	--------	--	---	---	--



			пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний МКБ МКФ	х и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых	инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением	
--	--	--	--	--	---	--



				<p>лиц с на подозрением носительств на о носительств патогенных о мутаций в патогенных генах мутаций в Проводит генах диспансерно Проводить е диспансерно наблюдение е з пациентов наблюдение с пациентов с врожденным врожденным и и (или) и и (или) наследствен наследствен ными ными заболеваниями ми Проводит санитарно- просветител просветител ьную работу ьную работу среди среди пациентов и пациентов и членов их членов их семьи, семьи, медицински медицински х работников х работников по вопросам по вопросам профилактики профилактик и и врожденных врожденных и (или) и (или) наследствен наследствен ных ных заболеваний заболеваний Взаимодейст вовать с врачами-специалиста ми по вопросам профилактик и и врожденных врожденных и (или) и (или) наследствен наследствен ных ных заболеваний заболеваний</p>	
--	--	--	--	---	--



2	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)	методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации.	критически и системно анализировать достижения в области медицины и фармации	Системным анализом достижений в области медицины и фармации	Примеры задач
3	УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	принципы организации процесса оказания медицинской помощи и методы руководства работой младшего и среднего медицинского персонала; основы конфликтологии и умеет разрешать конфликты внутри команды; морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место	организовать процесс оказания медицинской помощи, руководить и контролировать работу младшего и среднего медицинского персонала. мотивировать и оценивать вклад каждого члена команды в результате коллективной деятельности; защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;	Организацией процесса оказания медицинской помощи, руководством и контролем работы младшего и среднего медицинского персонала. Навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики	Примеры задач



			врача в обществе; основные этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;			
4	УК-3	Готовность к участию в педагогической деятельности и по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном	возможные сферы и направления профессиональной самореализации; приемы и технологии достижения профессиональной цели; фундаментальные основы науки «Генетика»	составлять общий план работы по заданной теме, предлагать методы исследования и способы обработки результатов; осуществлять отбор материала, характеризующего достижения науки с учетом специфики направления подготовки	систематическими знаниями по направлению деятельности; базовыми навыками проведения научно-исследовательских работ по предложенной теме	Примеры задач



		ом федеральны м органом исполнитель ной власти, осуществля ющим функции по выработке государствен ной политики и нормативно- правовому регулирован ию в сфере здравоохран ения (УК-3)				
5	ПК-4	Готовность к применению социально- гигиеническ их методик сбора и медико- статистическ ого анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)	Правила оформления медицинско й документаци и в медицински х организация х, оказывающи х медицинску ю помощь пациентам с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания м, в том числе в форме электронног о документа Правила анализа медико- статистическ их показателей заболеваемо сти,	Составлять план работы и отчет о работе Заполнять в медицинску ю документаци ю, в том числе в форме электронног о документа, и контролиров ать качество ее ведения Проводить анализ медико- статистическ их показателей заболеваемо сти, инвалидност и и смертности пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными	Осуществля ть сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания Проводить физикальны й осмотр пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания	Примеры задач



			инвалидность и смертности пациентов с врожденным и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных системах по врожденным	заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовате	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)	
--	--	--	--	---	---	--



			и (или) наследственным заболеванием и вариантам последовательности ДНК	льности ДНК Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну	наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания Оценить анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Пользоваться алгоритмом	
--	--	--	--	--	---	--



					установлени я предварител ьного диагноза, клиническог о диагноза и заключитель ного диагноза Обосновыва ть и планировать объем лабораторны х исследовани й (включая биохимичес кие, цитогенетич еские, молекулярно - цитогенетич еские и молекулярно - генетически е исследовани я) и инструмента льных исследовани й (включая ультразвуков ые, электрофизи ологические, рентгенолог ические исследовани я, компьютерн ую томографию, магнитно- резонансную томографию) в целях установлени	
--	--	--	--	--	---	--



					<p>я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир овать и анализирова ть результаты лабораторны х и инструмента льных исследовани й пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания Обосновыва ть</p>	
--	--	--	--	--	---	--



					<p>необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления</p>	
--	--	--	--	--	--	--



0 000174 86400

					<p>я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания Применять при медицинско м осмотре пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания медицински е изделия в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи, обеспечиват ь безопасност ь их применения Выявлять клинические</p>	
--	--	--	--	--	---	--



					симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
6	ПК-5	<p>Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)</p>	<p>Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика и исходы, принцип лечения врожденных и/или наследственных заболеваний, а также заболеваний с наследственным предрасположением и их осложнений с учётом возрастных особенностей. Основы генетики человека: типы</p>	<p>Оценивать наличие у пациентов признаков врождённых и/или наследственных заболеваний и описывать их, используя специальную терминологию. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и/или уточнения диагноза наследственной или врожденной патологии. Проводить генеалогический анализ</p>	<p>Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Проведение генеалогического анализа на основании</p>	Примеры задач



			<p>исследования врожденных и/или наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и/или наследственного заболевания, правила и символы графического изображения. Принципы расчёта риска повторения врожденного и/или наследственного заболевания в семье с учётом типа наследования. Лабораторн</p>	<p>на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и/или уточнения диагноза наследственного и/или врожденного для определения типа наследования. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и/или уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания на консультации к врачам-специалистам.</p>	<p>семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	
--	--	--	---	---	--	--



			<p>ые исследовани я для диагностики врожденных и\или наследствен ных заболеваний: цитогенетич еские, молекулярно - генетически е, биохимичес кие методы; медицински е показания к их назначению. Принципы интерпретац ии результатов лабораторны х исследовани й в целях установлени я и\или уточнения диагноза врождённого и\или наследствен ного заболевания. Принципы профилактик и врождённой и наследствен ной патологии. Методы пренатально й и преимпланта ционной диагностики</p>		
--	--	--	---	--	--



			<p>Медицинские показания и противопоказания к их применению .Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и/или наследственных заболеваний.</p>			
7	ПК-6	<p>Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)</p>	<p>Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской</p>	<p>Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской</p>	<p>Разработкой плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской</p>	<p>Примеры задач</p>



			й помощи при МКБ МКФ	й помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Организовать наблюдение пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями,	й помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценкой эффективности и безопасностью и применения лекарственных препаратов,	
--	--	--	----------------------	--	--	--



				получающих патогенетическое лечение, в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии	в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями В соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания	
--	--	--	--	---	---	--



				<p>и с медицинско порядками й помощи, с оказания учетом медицинско стандартов й помощи, медицинско клинически й помощи ми Интерпретац рекомендаци ией и ями анализом (протоколам результатов и лечения) лабораторны по вопросам х и оказания инструмента медицинско льных й помощи, с исследовани учетом й для стандартов обеспечения медицинско контроля й помощи эффективнос Интерпретир ти и овать безопасност результаты и лабораторны проведения х и патогенетич инструмента еского льных лечения исследовани пациентов с й, врожденным проводимых и и (или) для наследствен обеспечения ными контроля заболевания эффективнос ми в ти и соответствии безопасност и с и порядками проводимого оказания патогенетич медицинско еского й помощи, лечения клинически пациентов с ми врожденным рекомендац и и (или) иями наследствен (протоколам ными и лечения) заболевания по вопросам ми оказания Оценивать медицинско эффективнос й помощи, с ть и учетом безопасност стандартов ь медицинско</p>
--	--	--	--	---



				<p>применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клинически рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской</p>	<p>и помощи назначением немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>соответствию с порядками оказания медицинской помощи, клинически рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской</p> <p>оценкой эффективности и безопасностью и немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденным</p>	
--	--	--	--	---	---	--



				<p>й помощи Оценивать эффективнос ть и безопасност ь немедикамен тозного лечения (физиотерап евтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми Предотвращ ать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательн ые реакции, в том числе серьезные и непредвиден ные, возникшие в результате применения лекарственн ых препаратов, в том числе орфанных медицински х изделий, лечебного питания, немедикамен тозного лечения (физиотерап евтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми Направление м пациентов с врожденным и и (или) наследствен</p>	<p>и и (или) наследствен ными заболевания ми Проведение м профилактик и или лечением осложнений, побочных действий, нежелательн ых реакций, в том числе серьезных и непредвиден ных, возникших в результате применения лекарственн ых препаратов, в том числе орфанных, медицински х изделий, лечебного питания, немедикамен тозного лечения (физиотерап евтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми Направление м пациентов с врожденным и и (или) наследствен</p>	
--	--	--	--	---	--	--



) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оказанием консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
8	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования	Проведение генеалогического анализа информации	Примеры задач



			<p>и и (или) наследственными заболеваниями ми Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями ми Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования</p>	<p>я заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Разрабатывать план профилактических мероприятий по</p>	<p>, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ми, и определить типа наследования заболевания в семье оценкой прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска. планом профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье</p>	
--	--	--	---	---	--	--



			<p>я Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в</p>	<p>предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Определять медицинские показания к пренатально</p>	<p>пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Умеет разъяснить пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, информацию о</p>	
--	--	--	--	---	---	--



			<p>программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство о патогенных мутаций в генах</p> <p>Принципы медицинской этики и деонтологии</p> <p>Основы клинической психологии</p>	<p>й и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденным и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику,</p>	<p>врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику</p> <p>Умеет оказать психологическую помощь пациенту с врожденным и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а</p>	
--	--	--	---	---	--	--



				формирован ия репродуктив ного поведения Проводить медико- генетическое консультиро вание пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у плода, массовом обследовани и новорожден ных детей на наследствен ные заболевания, преимпланта ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен	также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, в процессе принятии решения относительн о использован ия методов диагностики и профилактик и врожденных и (или) наследствен ных заболеваний, включая пренатальну ю и (или) преимпланта ционную диагностику, формирован ия репродуктив ного поведения Проведение м медико- генетическое консультиро вание пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у	
--	--	--	--	--	---	--



				ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах Руководство ваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования	плода, массовом обследовании и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	
9	ПК-9	Готовность к применению лекарственных, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов,	Клинически рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий	Составляет план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденным	Примеры задач



		нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)	пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Основы медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Методы медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Медицинские показания и	по медицинско й реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующи м порядком организации медицинско й реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения Разрабатыва ть план мероприятий по медицинско й реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследствен ными заболеваниями, в том числе при реализации	и и (или) наследствен ными заболеваниями в соответствии и действующи м порядком организации медицинско й реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения Направляет пациентов с врожденными и и (или) наследствен ными заболеваниями к врачам-специалиста м для назначения и проведения мероприятий медицинско й реабилитац и, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуаль ной программы реабилитац и или абилитации инвалидов, в соответствии и действующи	
--	--	---	--	--	--	--



			медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы	индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации и абилитации инвалидов Определять медицинские показания и медицинские	м порядком организации медицинской реабилитации и абилитации в соответствии с порядком организации санаторно-курортного лечения Оценивает эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
--	--	--	---	---	--	--



			реабилитаци и или абилитации инвалидов Способы предотвраще ния или устранения осложнений, побочных действий, нежелательн ых реакций, в том числе серьезных и непредвиден ных, возникших в результате мероприятий по медицинско й реабилитаци и пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми МКФ	противопока зания для направления пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми к врачам- специалиста м для назначения и проведения мероприятий медицинско й реабилитаци и, санаторно- курортного лечения, в том числе при реализации индивидуаль ной программы реабилитаци и или абилитации инвалидов, в соответстви и с порядком организации медицинско й реабилитаци и и порядком организации санаторно- курортного лечения		
--	--	--	---	--	--	--

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
-----	-----------------	--------------------------------------	---	--------------------



1	УК-1, УК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6	1. Наследственность и патология 1.1 Концепции и парадигмы современной медицинской и клинической генетики	Концепции и парадигмы современной медицинской и клинической генетики	
2	УК-1, ПК-1, УК-2, УК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6	2. Методы изучения генетики человека 2.1 Геном человека	Клинические аспекты изучения генома человека	Примеры задач
3	УК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	3. Наследственная патология и болезни с наследственным предрасположением 3.1 Генетика популяций.	Генетика популяций.	Примеры задач
4	УК-1, ПК-4, ПК-5	4. Профилактика и лечение наследственных заболеваний 4.1 Профилактика наследственной и врожденной патологии.	Организация медико-генетической службы в России. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	Примеры задач

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах	Объем в часах (Ч)	



	(ЗЕТ)		
Контактная работа, в том числе		6	6
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)			
Лекции (Л)			
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)		6	6
Клинико-практические занятия (КПЗ)			
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		102	102
ИТОГО	3	108	108

Разделы дисциплин и виды учебной работы

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (Ч)									
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	КАтт	РС	СРС	Всего	
	Семестр 4	Часы из АУП			6						102	108
1		Наследственность и патология									25	25
2		Методы изучения генетики человека									25	25
3		Наследственная патология и болезни с наследственным предрасположением									27	27
4		Профилактика и лечение наследственных заболеваний			6						25	31
		ИТОГ:			6						102	108

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. /Медицинская генетика/ пер. с англ. А.Ш. Латыпова;; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
2	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
3	Под редакцией В.С. Баранова /Генетический паспорт – основа индивидуальной и



	предиктивной медицины, - Спб,2009
4	Behrend C., Hagh J.K., Mehdipour P., Schwanitz G. Human Chromosome Atlas: Introduction to diagnostics of structural aberrations. Springer International Publishing, 2017. — 210 p. — ISBN 331954098X.
5	Minor J. Informed Consent in Predictive Genetic Testing: A Revised Model Springer, 2015. — 237 p.
6	Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика .Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. — 479 с.

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Garg Uttam, Smith Laurie D. (eds.) Biomarkers in Inborn Errors of Metabolism. Elsevier, 2017. — 449 p.
2	Grech G., Grossman I. (Eds.) Preventive and Predictive Genetics: Towards Personalised Medicine. Springer, 2015. — 388 p.
3	Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е, Блишников О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник М.: Практика, 1996. — 416 с.
4	Кеннет Л.Джонс.. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник.; пер. с англ. А.Г. Азова М., «Практика», 2011
5	Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. – М. – 2005.

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Примеры тестовых заданий	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
2	Промежуточная аттестация ординаторов 2 года обучения (ГИА)	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
3	Примеры задач	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»



Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	№ учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	Адрес учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий, объектов физической культуры и спорта с перечнем основного оборудования
1		111399, г. Москва, пр-кт. Федеративный, д. 17	

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ

