

УТВЕРЖДАЮ
Декан медицинского факультета
Зарифьян А.Г.



Медицинская генетика рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена кафедрой
Учебный план

Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики
о310866_17_12ТиО.plx
Специальность 31.08.66 Травматология и ортопедия

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 48
самостоятельная работа 24

Виды контроля в семестрах:
зачеты с оценкой 3

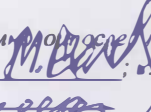
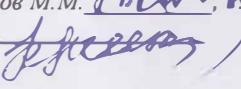
Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	3 (2.1)		
Неделя	22		
Вид занятий	уп	рпд	уп
Лекции	6	6	6
Практические	42	42	42
Итого ауд.	48	48	48
Контактная работа	48	48	48
Сам. работа	24	24	24
Итого	72	72	72

Программу составил(и):

заведующая кафедрой, к.м.н, доцент, Мусабекова Т.О. ; д.м.н., профессор, Дюшеев Б.Д. ; к.м.н, доцент, Василенко В.В. 

Рецензент(ы):

д.м.н., профессор, академик НАН КР, заведующий кафедрой нейрохирургии и додипломного образования КГМА им. И.К.Ахунбаева переподготовки и повышения квалификации, Мамытов М.М. ; к.м.н., и доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и психиатрии КГМИ ПИПК, Мендибаев К.Т. 

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

разработана в соответствии с ФГОС 3+:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.66 Травматология и ортопедия (уровень подготовки кадров высшей квалификации). Приказ Минобрнауки России от 25 августа 2014г. №1109

составлена на основании учебного плана:

Специальность 31.08.66 Травматология и ортопедия


утвержденного учёным советом вуза от 16.09.2015 протокол № 2.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Протокол от 26.08 2015 г. № 1

Срок действия программы: - уч.г.

Зав. кафедрой к.м.н., доцент Мусабекова Т.О. 

Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

16.11. 2016 г.



Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для
исполнения в 2016-2017 учебном году на заседании кафедры
Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Протокол от 2.09. 2016 г. № 2
Зав. кафедрой Мусабекова Т.О.



Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

24.05. 2017 г.



Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для
исполнения в 2017-2018 учебном году на заседании кафедры
Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

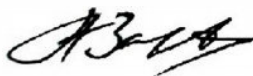
Протокол от 17.05. 2017 г. № 9
Зав. кафедрой Мусабекова Т.О.



Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

23.05. 2018 г.



Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для
исполнения в 2018-2019 учебном году на заседании кафедры
Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

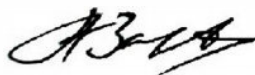
Протокол от 21.05. 2018 г. № 10
Зав. кафедрой Мусабекова Т.О.



Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

21.05 2019 г.



Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для
исполнения в 2019-2020 учебном году на заседании кафедры
Неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Протокол от 28.03 2019 г. № 8
Зав. кафедрой Мусабекова Т.О.



Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

12 сентября 2020г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2020-2021 учебном году на заседании кафедры
Ординатура

Протокол от 12 сентября 2020 г. № 2
Зав. кафедрой Зав. ШМО Ю.И.

Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

12 сентября 2021г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2021-2022 учебном году на заседании кафедры
Ординатура

Протокол от 12 сентября 2021 г. № 10
Зав. кафедрой Зав. ШМО Ю.И.

Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

12 сентября 2022г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2022-2023 учебном году на заседании кафедры
Ординатура

Протокол от 12 сентября 2022 г. № 2
Зав. кафедрой Зав. ШМО Ю.И.

Визирование РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель УМС

_____ 2023 г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2023-2024 учебном году на заседании кафедры
Ординатура

Протокол от _____ 2023 г. № ____
Зав. кафедрой

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является формирование и развитие у ординатуров компетенций в виде практических навыков мониторинга генетическую патологию.
1.2	Задачами освоения дисциплины являются: совершенствование знаний по наследованию, патогенезу, диагностике, клинических проявлений основных генетических заболеваний; формирование умений и навыков прогнозирования развития генетических заболеваний; подготовка врачей в свете современных методов диагностики генетических заболеваний и медико-генетического консультирования; формирование умений и навыков оказания помощи больным с генетической патологией.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:		Б1.В.ДВ.02
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:	
2.1.1	Обучающийся должен успешно освоить программу по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета) или 31.05.01 Педиатрия (уровень специалитета).	
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:	
2.2.1	Производственная (клиническая) практика: Выездная (поликлиника) 2	
2.2.2	Производственная (клиническая) практика: Выездная (поликлиника) 1	
2.2.3	Производственная (клиническая) практика: Стационарная	

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-6: готовность к ведению и лечению пациентов с травмами и (или) нуждающихся в оказании ортопедической медицинской помощи

Знать:

Уровень 1	законы классической генетики
Уровень 2	клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии
Уровень 3	алгоритм ортопедического лечения генетической патологии

Уметь:

Уровень 1	определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;
Уровень 2	уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии
Уровень 3	обосновать необходимость проведения специальных методов исследования для диагностики наследственных болезней.

Владеть:

Уровень 1	диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию
Уровень 2	сформулировать предположительный диагноз генетической патологии, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические), электрофизиологические и рентгенологические исследования.
Уровень 3	навыками определения необходимости проведения специальных биохимических, молекулярно-генетических электрофизиологических и рентгенологических методов исследования для диагностики наследственных болезней и их интерпретацией.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	законы классической генетики
3.1.2	клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний
3.1.3	алгоритм лечения генетической патологии.
3.2	Уметь:
3.2.1	определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;
3.2.2	уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии
3.2.3	обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней.

3.3	Владеть:
3.3.1	диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию
3.3.2	сформулировать предположительный диагноз генетической патологии, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические)
3.3.3	навыками определения необходимости проведения специальных биохимических, молекулярно-генетических методов исследования для диагностики наследственных болезней и их интерпретацией.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Инте ракт.	Примечание
	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики.						
1.1	Методы диагностики клинической генетики /Лек/	3	2	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.4 Л1.3 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Э1 Э4 Э5	0	
1.2	Методы диагностики клинической генетики /Пр/	3	9	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.4 Л2.2 Л2.1 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Э1 Э2 Э4	0	Клинико-генетическое консультирование, составление родословной, цитогенетический метод обследования.
1.3	Методы диагностики клинической генетики /Ср/	3	5	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Э1 Э2 Э4	0	
1.4	Методы дополнительной диагностики наследственных заболеваний в практике ортопеда /Пр/	3	6	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Э3 Э4	0	
1.5	Методы дополнительной диагностики наследственных заболеваний в практике ортопеда /Ср/	3	3	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Э2 Э3 Э5	0	
	Раздел 2. Наследственные заболевания у детей.						
2.1	Хромосомные болезни. /Лек/	3	2	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.4 Л2.2 Л2.1 Л2.5 Л3.2 Л3.1 Э1 Э2	0	
2.2	Хромосомные болезни. /Пр/	3	12	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Э1 Э2	0	Использование наглядных пособий, демонстрационных плакатов.

2.3	Хромосомные болезни. /Ср/	3	6	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Э1 Э2	0	
2.4	Генные болезни. Наследственные болезни обмена с поражением костно-суставного аппарата /Лек/	3	2	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Э2 Э3 Э4 Э5	0	
2.5	Генные болезни. Наследственные болезни обмена с поражением костно-суставного аппарата /Пр/	3	15	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Э2 Э4 Э5	0	Использование наглядных пособий, демонстрационных плакатов. Курация больных.
2.6	Генные болезни. Наследственные болезни обмена с поражением костно-суставного аппарата /Ср/	3	10	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Э2 Э4 Э5	0	
2.7	/ЗачётСОц/	3	0	ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л2.1 Л2.2 Л2.4 Л3.2 Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

5.1. Контрольные вопросы и задания

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕРКИ УРОВНЯ ОБУЧЕННОСТИ ЗНАТЬ

Примерный перечень тестовых заданий:

Среди спиноцеребеллярных атаксий болезнь Фридрейха отличается наличием

1. деформации стопы
2. дизрафическим статусом
3. поражением мышцы сердца
4. снижением или выпадением сухожильных рефлексов
5. всего перечисленного

Для семейной спастической параплегии (болезни Штрюмпеля) характерно преобладающее поражение следующих спинальных анатомических структур

1. пирамидных путей
2. мозжечковых путей
3. клеток передних рогов
4. клеток задних рогов
5. задних канатиков спинного мозга

Амиотрофия Шарко - Мари - Туа обусловлена первичным поражением

1. передних рогов спинного мозга
2. периферических двигательных нервов
3. мышц дистальных отделов конечностей
4. мышц проксимальных отделов конечностей
5. пирамидного пути

Показаниями для проведения биопсии хориона являются

1. Рождение ребенка с хромосомными аномалиями
2. Невынашивание ранних сроков беременности
3. Семейное носительство хромосомных перестроек или генных мутаций
4. Все вышеперечисленное

Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

1. Первичная аменоррея
2. Моносомия по X хромосоме
3. Выявление симптомов с рождения
4. Низкий рост
5. Все перечисленное

Краниостеноз это :

1. Раннее закрытие швов черепа.
2. Сужение полости желудочков мозга.
3. Сужение позвоночного канала.
4. Сужение большого затылочного отверстия.

Примерный перечень теоретических вопросов:

Пороки развития

Хромосомные анеуплоидии

Хромосомные болезни (синдром Дауна, Эдвардса, Шерешевского Тернера, Кляинфельтера)

Микроструктурные перестройки хромосом

Митохондриальные болезни

Пероксисомные болезни

Лизосомные болезни

Мукополисахаридозы

Болезнь Гоше

Синдром Лоуренса - Муна - Барде - Бидла

Синдром Майера, Рокитанского, Кнуста

Невральная амиотрофия Шарко-Мари -Тутта

Атаксия Фридрейха

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕРКИ УРОВНЕЙ ОБУЧЕННОСТИ УМЕТЬ И ВЛАДЕТЬ

Примерный перечень ситуационных задач:

Задача №1

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?

1. Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?
2. Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?
3. Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.
4. Прогноз потомства для обратившейся.

Задача №2

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами изменение формы стопы, слабость в ногах и шаткость при ходьбе. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 8 лет появилась слабость в ногах и через 6 месяцев обратили внимание на деформацию стоп. Объективно: рост - 150 см, мышечный тонус диффузно снижен, сухожильные рефлексы на ногах не вызывается, свод стопы деформирован по типу "конской" с обеих сторон, мышечная сила в ногах снижена до 4 баллов, пошатывается в позе Ромберга.

Предположительный диагноз и тактика ведения больного.

Клинический разбор больного и подведение итогов по истории болезни ПРИЛОЖЕНИИ 1

5.2. Темы курсовых работ (проектов)

Учебным планом не предусмотрено написание курсовой работы

5.3. Фонд оценочных средств

Устный опрос, примерный перечень теоретических вопросов

Решение тестовых заданий, примерный перечень тестовых заданий в пункте 5.1

Решение ситуационных задач, примерный перечень в пункте 5.1

Доклад с презентацией, перечень тем:

1. Наследственные нарушения обмена соединительной ткани. Синдром Марфана, синдром Элерса – Данло,
2. Мукополисахаридозы.
3. Хондродисплазии
4. Митохондриальные болезни, строение митохондрий, функции, диагностика, тип наследования.
5. Факоматозы. Болезнь Реклинхаузена.

Курация больного (клинический разбор больного) ПРИЛОЖЕНИИ 1

5.4. Перечень видов оценочных средств

Устный опрос
 Решение тестовых заданий
 Решение ситуационных задач
 Доклад с презентацией
 Курация больного (клинический разбор больного)
 Перечень шкал оценивания по каждому виду оценочных средств в ПРИЛОЖЕНИИ 2.

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**6.1. Рекомендуемая литература****6.1.1. Основная литература**

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год
Л1.1	Гусев Е.И., Коновалов А.Н., Скворцова В.И.	Неврология и нейрохирургия: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа 2015
Л1.2	Одинак М. М.	Нервные болезни : учебник	М. Медицина 2014
Л1.3	В.Н. Горбунова [и др.]	Клиническая генетика : учебник	СПб. : Фолиант 2015
Л1.4	Михайленко А.А.	Клиническая неврология (семиотика и топическая диагностика): учебное пособие	СПб. : Фолиант 2014
Л1.5	В.Я. Латышева, Б.В. Дривотинов, М.В.	Неврология и нейрохирургия: учебное пособие	Минск: Вышэйшая школа 2013

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год
Л2.1	Д. Стрекалов, Е. Имянитов, Е. Суспицын, Г. Янус	Генетические заболевания: Краткий справочник	Санкт-Петербургская медицинская академия последипломного образования 2015
Л2.2	Бочков, Н.П.	Клиническая генетика: учебник для студентов мед.вузов	Москва: Гэотар-мед 2013
Л2.3	Иллариошкин СН, Руденская ГЕ, Иванова-Смоленская ИА и др.	Наследственные атаксии и параличи.	Москва: МЕДпресс-информ; 2006.
Л2.4	Скворцов И.А.	Иллюстрированная неврология развития. : учебник	МЕДпресс-информ, 2014
Л2.5	Крылов В.В.	Нейрохирургия и нейрореаниматология: монография	Москва, ИД "АБВ-пресс" 2018

6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год
Л3.1	/Составители: Мусабекова Т.О., Шлейфер С.Г, Анрианова Е.В., Рекаева М.И., Ибатуллин И.Ф., Рысалиева Н.Т., Хамзина А.И./	Топическая диагностика. : Учебное пособие по общей неврологии	- Б: КРСУ, 2014.
Л3.2	Мусабекова Т.О., Шлейфер С.Г., Луценко И.Л. Под редакцией Мурзалиева А.М.	Редкие клинические случаи в неврологии. : Сборник трудов	Бишкек 2016

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	Англоязычные сайты	http://www.neurology.org
Э2	Поиск по журналу Сибирский научный медицинский журнал	http://www.sibran.ru
Э3	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА (БАБЦЕВА А.Ф. И ДР.)	http://studentam.net/content/view/993/118/

Э4	Библиотека с книгами о генетике	http://genetiku.ru/books/
Э5	Библиотека НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	http://www.medgenetics.ru/Biblio/
6.3. Перечень информационных и образовательных технологий		
6.3.1 Компетентностно-ориентированные образовательные технологии		
6.3.1.1	Традиционные образовательные технологии – лекции, практические занятия. Практические занятия проводятся на базе Национального Госпиталя при Министерстве Здравоохранения Кыргызской Республики, в отделениях неврологии 1,2,3 неврологии ИОВ, нейрохирургии №1,2, нейротравмы №1,2, на базе Детской клинической больницы и скорой медицинской помощи №3 в отделениях неврологии, патологии новорожденных и нейрохирургии с курацией больных, отделение ангионеврологии ГКБ №1.	
6.3.1.2	Инновационные образовательные технологии – занятия, которые формируют клиническое мышление. К ним относятся занятия в симуляционном центре. Практические занятия с интерактивными методами обучения.	
6.3.1.3	Информационные образовательные технологии – самостоятельное использование ординатором компьютерной техники и интернет-ресурсов для выполнения практических заданий и самостоятельной работы, а также для ознакомления с интернет-источниками, фото-видео материалами по соответствующему разделу.	
6.3.2 Перечень информационных справочных систем и программного обеспечения		
6.3.2.1	Информационная система "Единое окно доступа к образовательным ресурсам (http://window.edu.ru)	
6.3.2.2	Электронная библиотека КРСУ (http://lib.krsu.edu.kg)	
6.3.2.3	Медицинский видеопортал (http://www.med-edu.ru/articles)	
6.3.2.4	Медицинский портал (http://medvuz.info/load/nervnye_bolezni_nevrologija/25)	

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1	Дисциплина преподается на базе Национального госпиталя Министерства Здравоохранения Кыргызской Республики (ЛПУ третичного уровня). Имеется КДО (консультативно-диагностическое отделение), 8 специализированных отделений, из них 4 неврологических, 2 нейрохирургических, 2 нейротравматологических, отделение экстренной медицинской помощи для нейротравматологических и нейрохирургических больных; коечный фонд – 240 коек; 4 операционных; 2 палаты интенсивной терапии; реанимационный блок. Имеется 6 стандартно оборудованных аудиторий с 90 посадочными местами, общей площадью 180 кв.м. (блок-парты, кушетки, меловые и пластиковые доски). У ординаторов имеется доступ к информационным стендам (3 шт.), плакатам (100шт), электронной библиотеке, учебным фильмам (30 шт.), базе клинического материала (МРТ, КТ, краниограмма, спондилограмма, ЭЭГ).	
7.2	На базе Городской детской клинической больницы скорой медицинской помощи (ГДКБСМП), вторичного уровня ЛПУ. Имеет 3 специализированных отделения: неврологии, патологии новорожденных, нейрохирургии; коечный фонд - 100 коек; 2 операционных; 2 реанимационные.	
7.3	На базе Городской клинической больницы №1, вторичного уровня ЛПУ, специализированное отделение ангионеврологии с ПИТ. Имеется одна стандартно оборудованная аудитория с 8 посадочными местами(парты, меловая доска). У ординаторов имеется доступ к информационным плакатам (10шт), электронной библиотеке, учебным фильмам (30 шт.), базе клинического материала (МРТ, КТ, краниограмма, спондилограмма, ЭЭГ, УЗДГ, КИГ).	
7.4	Рисунки, схемы, таблицы: новости неврологии и нейрохирургии в мире, черепные и спинномозговые нервы, анатомия и физиология нервной системы, ядра черепных нервов в ромбовидной ямке, типы нарушения чувствительности, синдромы нарушения зрительного нерва, общая нозологическая характеристика травмы, перинатальная диагностика, соматотопическая проекция, внутренняя капсула.	
7.5	Кафедра оснащена мультимедийным комплексом (ноутбук, персональный компьютер, проектор).	
7.6	Компьютерный класс (корпус Л.Толстого, ауд.4/12)с выходом в сеть Интернет для выполнения самостоятельной работы, ознакомления с интернет-источниками, видео-материалами;	
7.7	Симуляционный центр интегративного и практического обучения (ЦИПО - корпус «Аламедин»), оборудованный роботизированными манекенами - имитаторами, современным реанимационным оборудованием, электронными фантомами оборудования, тренажерами, интерактивным и медицинским оборудованием, инструментарием и расходными материалами;	

8. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Технологические карты дисциплины в ПРИЛОЖЕНИИ 3

МОДУЛЬНЫЙ КОНТРОЛЬ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ВКЛЮЧАЕТ:

1. Текущий контроль: усвоение учебного материала на аудиторных занятиях (лекциях, практических, в том числе учитывается посещение и активность) и выполнение обязательных заданий для самостоятельной работы
2. Рубежный контроль: проверка полноты знаний и умений по материалу модуля в целом. Выполнение модульных контрольных заданий проводится в письменном виде и является обязательной компонентой модульного контроля.

3. Промежуточный контроль - завершенная задокументированная часть учебной дисциплины (3 семестр - зачет с оценкой) – совокупность тесно связанных между собой зачетных модулей.

ОСНОВНЫЕ ТРЕБОВАНИЯ К ПРОМЕЖУТОЧНОМУ КОНТРОЛЮ

При явке на зачёт обучающийся обязан иметь при себе дневник ординатора, который он предъявляет преподавателю на зачете. Преподавателю предоставляется право поставить зачёт без опроса, тем ординаторам, которые набрали более 60 баллов за текущий и рубежный контроли. На промежуточном контроле ординатор должен верно ответить на тестовые задания, сдать практические навыки у постели больного и пройти устный опрос.

Оценка промежуточного контроля:

- min 20 баллов - вопросы для проверки уровня обученности ЗНАТЬ (в случае, если при ответах на заданные вопросы ординатор правильно формулирует основные понятия)
- 20-25 баллов – задания для проверки уровня обученности УМЕТЬ и ВЛАДЕТЬ (в случае, если ординатор правильно формулирует сущность заданной в билете проблемы и дает рекомендации по ее решению)
- 25-30 баллов - задания для проверки уровня обученности УМЕТЬ и ВЛАДЕТЬ (в случае полного выполнения контрольного задания)

РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ ДОКЛАДА С ПРЕЗЕНТАЦИЕЙ

Мультимедийные презентации - это вид самостоятельной работы ординаторов по созданию наглядных информационных пособий, выполненных с помощью мультимедийной компьютерной программы PowerPoint. Этот вид работы требует координации навыков ординатора по сбору, систематизации, переработке информации, оформления её в виде подборки материалов, кратко отражающих основные вопросы изучаемой темы, в электронном виде. То есть создание материалов - презентаций расширяет методы и средства обработки и представления учебной информации, формирует у ординаторов навыки работы на компьютере.

Материалы-презентации готовятся ординаторами в виде слайдов с использованием программы Microsoft PowerPoint.

Требование к ординаторам по подготовке презентации и ее защите на занятиях в виде доклада.

1. Тема презентации выбирается ординатором из предложенного списка ФОС и должна быть согласована с преподавателем и соответствовать теме занятия.

2. Этапы подготовки презентации

Составление плана презентации (постановка задачи; цели данной работы)

Продумывание каждого слайда (на первых порах это можно делать вручную на бумаге), при этом важно ответить на вопросы:

- как идея этого слайда раскрывает основную идею всей презентации?
- что будет на слайде?
- что будет говориться?
- как будет сделан переход к следующему слайду?

3. Изготовление презентации с помощью MS PowerPoint:

- Имеет смысл быть аккуратным. Неряшливо сделанные слайды (разнобой в шрифтах и отступах, опечатки) вызывают подозрение, что и к содержательным вопросам ординатор - докладчик подошёл спустя рукава.
- Титульная страница необходима, чтобы представить аудитории Вас и тему Вашего доклада.
- Количество слайдов не более 30.
- Оптимальное число строк на слайде — от 6 до 11.
- Распространённая ошибка — читать слайд дословно. Лучше всего, если на слайде будет написана подробная информация (определения, формулы), а словами будет рассказываться их содержательный смысл. Информация на слайде может быть более формальной и строго изложенной, чем в речи.
- Оптимальная скорость переключения — один слайд за 1–2 минуты.
- Приветствуется в презентации использовать больше рисунков, картинок, формул, графиков, таблиц. Можно использовать эффекты анимации.
- При объяснении таблиц необходимо говорить, чему соответствуют строки, а чему — столбцы.
- Вводите только те обозначения и понятия, без которых понимание основных идей доклада невозможно.
- В коротком выступлении нельзя повторять одну и ту же мысль, пусть даже другими словами — время дорого.
- Любая фраза должна говориться зачетно. Тогда выступление будет цельным и оставит хорошее впечатление.
- Последний слайд с выводами в коротких презентациях проговаривать не надо.
- Если на слайде много формул, рекомендуется набирать его полностью в MS Word (иначе формулы придется размещать и выравнивать на слайде вручную). Для этого удобно сделать заготовку — пустой слайд с одним большим Word-объектом «Вставка / Объект / Документ Microsoft Word», подобрать один раз его размеры и размножить на нужное число слайдов. Основной шрифт в тексте и формулах рекомендуется изменить на Arial или ему подобный; шрифт Times плохо смотрится издалека. Обязательно установите в MathType основной размер шрифта равным основному размеру шрифта в тексте.

Никогда не выравнивайте размер формулы вручную, вытягивая ее за уголок.

4. Ординатор обязан подготовить и выступить с докладом в строго отведенное время преподавателем, и в срок.

5. Инструкция докладчикам.

- сообщать новую информацию;
- использовать технические средства;
- знать и хорошо ориентироваться в теме всей презентации;
- уметь дискутировать и быстро отвечать на вопросы;
- четко выполнять установленный регламент: докладчик - 10 мин.; дискуссия - 5 мин.;

Необходимо помнить, что выступление состоит из трех частей: вступление, основная часть и заключение.

Вступление помогает обеспечить успех выступления по любой тематике. Вступление должно содержать:

- название презентации;
- сообщение основной идеи;
- современную оценку предмета изложения;
- краткое перечисление рассматриваемых вопросов;
- живую интересную форму изложения;

Основная часть, в которой выступающий должен глубоко раскрыть суть затронутой темы, обычно строится по принципу отчета. Задача основной части - представить достаточно данных для того, чтобы слушатели и заинтересовались темой и захотели ознакомиться с материалами. При этом логическая структура теоретического блока не должны даваться без наглядных пособий, аудио - визуальных и визуальных материалов.

Заключение - это ясное четкое обобщение и краткие выводы, которых всегда ждут слушатели.

СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА. ЭТАЛОННЫЙ ВАРИАНТ ОТВЕТА

Задача №1

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами изменение формы стопы, слабость в ногах и шаткость при ходьбе. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 8 лет появилась слабость в ногах и через 6 месяцев обратили внимание на деформацию стоп. Объективно: рост - 150 см, мышечный тонус диффузно снижен, сухожильные рефлексы на ногах не вызывается, свод стопы деформирован по типу "конской" с обеих сторон, мышечная сила в ногах снижена до 4 баллов, пошатывается в позе Ромберга.

Предположительный диагноз и тактика ведения больного.

Ответ: Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутта. Рекомендовано ношение ортопедической обуви, ортопедические стельки, возможность хирургического лечения в 20-25 лет.

КУРАЦИЯ БОЛЬНОГО

Курацию больного необходимо проводить по схеме, Приложение 1

В процессе курации больного, ординатор должен овладеть следующими практическими навыками врача-специалиста травматолога-ортопеда:

принципами врачебной деонтологии и медицинской этики;

интерпретировать методы диагностики клинической генетики, пренатальные методы диагностики наследственных заболеваний,

методами клинико-генетического консультирования,

методикой оценки результатов лабораторных и специальных методов исследования (морфологических, биохимических, иммунологических, серологических показателей крови, мочи, мокроты, кала, спинномозговой жидкости, показателей коагулограммы, кислотно-щелочного состояния), оценка скрининговых показателей;

навыками назначения лечебных мероприятий при наследственных заболеваниях, в соответствии со стандартом оказания медицинской помощи;

Курацию больного с наследственной патологией необходимо проводить по схеме, указанной в ПРИЛОЖЕНИИ 1

СХЕМА НАПИСАНИЯ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ

ТИТУЛЬНЫЙ ЛИСТ – содержит реквизиты университета, название кафедры, ФИО ординатора с указанием группы и курса, ФИО, должность, звание и степень преподавателя.

Пример оформления:

КРСУ

Зав.кафедрой: звание, степень, ФИО

Преподаватель: звание, степень, ФИО

История болезни

ФИО больного

Клинический диагноз

Куратор: ФИО ординатора

ПАСПОРТНАЯ ЧАСТЬ:

Фамилия, имя, отчество.

Домашний адрес.

Дата заболевания.

Дата поступления.

Место работы.

1. Жалобы больного (на первом месте основные, затем общего характера)

2. Анамнез заболевания (с чего началось заболевание, как развивалось, какое лечение получал, каков эффект проводимого лечения).

Анамнез жизни Особенности развития по возрастным этапам. С какого возраста начал ходить, говорить, посещать школу. Условия жизни и воспитания в семье.

Успеваемость в школе. Образование. Заболевания, перенесенные в детстве особо отметить:

припадки, заикание, снохождение, ночное недержание мочи и во взрослом состоянии.

Интоксикация: алкоголь, табак, пищевые и др. Физические травмы, перенесенные операции. Травмы черепа и позвоночника, расстройства в остром периоде и последствия.

Психические перенапряжения, конфликтные ситуации и реакция на них. Трудовая деятельность: профессия, квалификация и стаж работы, условия труда. Профессиональные вредности. Работоспособность до болезни и в связи с настоящим заболеванием. Половая жизнь, с какого возраста. У женщин - начало менструаций, беременности, роды, аборт, выкидыши. Семейное положение, состав семьи. Родство между родителями. Заболевания

у ближайших родственников (составить родословную таблицу). Жилищные условия и материальная обеспеченность.)

3. Status praesens objectivus (данные объективного осмотра):

Соматический статус (по стандартной схеме)

Неврологический статус:

Состояние сознания, наличие общемозговой симптоматики.

Менингеальные симптомы.

Стигмы дисэмбриогенеза.

Форма черепа

Черепные нервы (с 1 по 12 пары)

Двигательная сфера – объем активных движений, если ходит указать тип походки, мышечный тонус, мышечная сила, наличие атрофий, их симметричность.

Сухожильные рефлексы

Патологические рефлексы

Координаторная сфера

Чувствительность.

Вегетативные нарушения (функция тазовых органов, дермографизм, трофические расстройства)

Высшая нервная деятельность.

4. Status lokalis

5. Предварительный диагноз: выставляется на основании жалоб, данных анамнеза заболевания и жизни, выделения ведущих неврологических синдромов, установления топического диагноза, после чего указывается нозологическая форма.

6. План обследования больного (логически вытекает из предварительного диагноза, который нужно либо подтвердить, либо опровергнуть).

7. Результаты проведенного обследования (выписываются из истории болезни пациента).

8. Дифференциальный диагноз проводится с 2-3 сходными по клинике заболеваниями.

9. Назначаемое лечение (вид и ход операции, выписка рецептов с указанием рассчитанной дозы, способа и кратности введения препарата).

10. Клинический диагноз и его обоснование (использовать только необходимые данные, позволяющие поставить диагноз). Основной и сопутствующий диагнозы обосновываются отдельно.

11. Дневники (должны отражать динамику процесса, всего 2-3).
12. Выписной или этапный эпикриз (если больной продолжает находиться в стационаре) – указывается время пребывания в стационаре, клинический диагноз, жалобы, данные объективного осмотра, проведенное обследование, лечение, эффект от проведенного лечения. Рекомендации.

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

№	Наименование показателя	Отметка (в %)
1	Правильность постановки диагноза	0-30
2	Правильность выбора алгоритма действий	0-25
3	Правильность выбора дополнительных методов диагностики	0-20
4	Правильность назначения тактики лечения	0-25
	Всего баллов	100

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ КУРАЦИИ БОЛЬНОГО (клинический разбор больного)

Наименование показателя	Отметка (в %)
Общие сведения о больном	0-5
Сбор жалоб	0-5
Сбор анамнеза заболевания	0-10
Сбор анамнеза жизни	0-5
Описание соматического статуса больного	0-5
Описание неврологического статуса	0-10
Постановка топического и предварительного диагноза	0-10
Назначение план обследования больного и интерпретация данных лабораторных и инструментальных методов обследования	0-10
Проведение дифференциального диагноза	0-10
Определение тактики лечения	0-10
Постановка клинического диагноза	0-10
Ведение и наблюдение за больным на период госпитализации	0-5
Оформление этапного, выписного эпикризов.	0-5
Всего	сумма баллов: 100%

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ТЕСТА

1. В одном тестовом задании 100 вопросов.
 2. К заданиям даются готовые ответы на выбор.
 3. За каждый правильный ответ – 1 балл
- «Отлично» - 85-100 % правильных ответов
 «Хорошо» - 70-84 % правильных ответов
 «Удовлетворительно» - 60-69% правильных ответов
 «Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ФРОНТАЛЬНОГО ОПРОСА

№	Наименование показателя	Отметка (в %)
1	Убедительность ответа	0-20
2	Понимание проблематики и адекватность трактовки	0-20
3	Обоснованное привлечение медицинской терминологии (уместность)	0-20

	и достоверность сведений	
4	Ключевые слова (анатомия, физиология): их важность для заявленной темы, грамотное употребление, количество.	0-20
5	Логичность и последовательность устного высказывания	0-20
	Всего баллов	100

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ДОКЛАДА

№	Наименование показателя	Отметка (в %)
ФОРМА		
1	Деление текста на введение, основную часть и заключение	0-5
2	Логичный и понятный переход от одной части к другой, а также внутри частей	0-5
СОДЕРЖАНИЕ		
1	Соответствие теме	0-10
2	Наличие основной темы (тезиса) в вводной части и обращенность вводной части к читателю	0-10
3	Развитие темы (тезиса) в основной части (раскрытие основных положений через систему аргументов, подкрепленных фактами, примерами и т.д.)	0-15
4	Наличие выводов, соответствующих теме и содержанию основной части	0-15
ПРЕЗЕНТАЦИЯ		
1	Титульный лист с заголовком	0-2
2	Дизайн слайдов и использование дополнительных эффектов (смена слайдов, звук, графики)	0-5
3	Текст презентации написан коротко, хорошо и сформированные идеи ясно изложены и структурированы	0-10
4	Слайды представлены в логической последовательности	0-5
5	Слайды распечатаны в формате заметок	0-3
ДОКЛАД		
1	Правильность и точность речи во время защиты	0-5
2	Широта кругозора (ответы на вопросы)	0-5
3	Выполнение регламента	0-5
	Всего баллов	100

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ТЕОРЕТИЧЕСКОГО ЗАДАНИЯ

Билет

1. Вопрос 0-100

2. Вопрос 0-100

3. Вопрос 0-100

Среднее арифм. (сумма баллов/3)

Оценивается каждый вопрос билета:

«85-100%»

глубокое и прочное усвоение материала темы или раздела;

полные, последовательные, грамотные и логически излагаемые ответы;

демонстрация обучающимся знаний в объеме пройденной программы и дополнительно рекомендованной литературы; воспроизведение учебного материала с требуемой степенью точности.

«75-84%»

наличие несущественных ошибок, уверенно исправляемых обучающимся после дополнительных и наводящих вопросов; демонстрация обучающимся знаний в объеме пройденной программы; четкое изложение учебного материала.

«60-74%»

наличие несущественных ошибок в ответе, не исправляемых обучающимся; демонстрация обучающимся не достаточно полных знаний по пройденной программе; не структурированное, не стройное изложение учебного материала при ответе.

« менее 60%»

незнание материала темы или раздела; при ответе возникают серьезные ошибки.

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ОБЩИХ ЗНАНИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
(итоговый контроль по дисциплине)
ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ УСТНОГО ОПРОСА (промежуточный контроль –
«ЗНАТЬ»)

При оценке устных ответов на проверку уровня обученности ЗНАТЬ учитываются следующие критерии:

1. Знание основных процессов изучаемой предметной области, глубина и полнота раскрытия вопроса.
2. Владение терминологией и использование ее при ответе.
3. Умение объяснить сущность явлений, событий, процессов, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы.
4. Логичность и последовательность ответа, умение отвечать на поставленные вопросы.

Отметкой **(16-20 баллов)** оценивается ответ, который изложен логически правильно в доступной форме соответственно терминологии, применяемой в нейрохирургии, а также в целом в медицине. Ординатор показывает отличные знания этиологии и патогенезе нейрохирургических заболеваний; способен выделить неврологические симптомы и синдромы, поставить топический и клинический диагноз; знает особенности течения, включая дополнительные методы исследования, дифференциальной диагностики, лечения и прогноза нейрохирургических заболеваний.

Ординатор продемонстрировал логичность и последовательность ответа.

Отметкой **(10-15 баллов)** оценивается ответ, который показывает хорошие знания в вопросах этиологии, патогенеза нейрохирургической патологии, особенностей постановки топического и клинического диагнозов, этиологии, патогенеза и течения нейрохирургических заболеваний, диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и прогноза. Дает не полный ответ или не ориентируется по 1 – 2 вышеперечисленным элементам.

Ординатор демонстрирует логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе.

Отметкой **(5-10 баллов)** оценивается ответ, который показывает удовлетворительные знания в вопросах этиологии и патогенезе, особенностей клинического течения, диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и прогноза нейрохирургических заболеваний; слабо разбирается в вопросах постановки топического и клинического диагнозов. Дает не полный ответ или не ориентируется по 3 вышеперечисленным элементам.

Допускается несколько ошибок в содержании ответа.

Отметкой **(1-4 баллов)** оценивается ответ, который показывает крайне слабые знания в вопросах этиологии, патогенеза, особенностях клинического течения, диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и прогноза различных нейрохирургических заболеваний, допускает серьезные ошибки в содержании ответа. Не демонстрирует понимание проблемы. Не выполняет требований задания.

Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа.

ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАДАНИЙ (промежуточный контроль – «УМЕТЬ и ВЛАДЕТЬ»)

При оценке ответов на проверку уровня обученности УМЕТЬ и ВЛАДЕТЬ учитываются следующие критерии:

Отметкой **(8-10 баллов)** оценивается ответ, при котором ординатор:
Профессионально владеет постановкой проблемы и самостоятельно оценивает альтернативные решения;
Отлично выполняет необходимые диагностические лечебные манипуляции;
Хорошо проводит дифференциальную диагностику нейрохирургических заболеваний;
Организовывает необходимую и адекватную нейрохирургическую помощь;
Профессионально оказывает неотложную нейрохирургическую помощь.
Профессионально оценивает состояние больного и привлекает специалистов другого профиля для оказания полноценной медицинской помощи
Владеет методикой неврологического обследования больного. Интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов исследования.
Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены.

Отметкой **(4 -7 баллов)** оценивается ответ, при котором ординатор:
Владеет постановкой проблемы и предполагает альтернативные решения.
Не достаточно хорошо выполняет методику неврологического осмотра
Не достаточно проводит дифференциальную диагностику заболеваний;
Не достаточно определяет тактику ведения нейрохирургических больных;
Достаточно хорошо оценивает состояние больного, умеет привлечь специалистов другого профиля для оказания полноценной медицинской помощи. Интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов исследования.
Демонстрирует полное понимание проблемы.
Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены.

Отметкой **(1-3 балла)** оценивается ответ, при котором ординатор:
Не владеет постановкой проблемы и не оценивает ее альтернативные решения
Не достаточно хорошо выполняет методику неврологического осмотра
Не проводит дифференциальную диагностику заболеваний;
Не может определить тактику лечения нейрохирургических больных.
Не достаточно интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов исследования.
Демонстрирует частичное понимание проблемы.
Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены.

Отметкой **(0 баллов)** оценивается ответ, при котором ординатор демонстрирует непонимание проблемы, нет ответа, не пытается решить поставленную задачу.

ТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ
ОРДИНАТОРА " МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА "

Курс 1 , семестр 1 , ЗЕ – 2, Отчетность – зачет с оценкой

Название модулей дисциплины согласно РПД	Контроль	Форма контроля	зачетный минимум	зачетный максимум	график контроля
Модуль 1					
Общие вопросы медицинской генетики.	Текущий	Курация больных; Написание историй болезни; Выполнение требований и обязанностей ночного дежуранта. Посещаемость: <i>за каждый пропущенный и не отработанный день снимается 3 балла.</i>	15	25	
	Рубежный	Научный доклад с презентацией; Представление дневника практики с заполненными таблицами.	5	10	
Модуль 2					
Наследственные заболевания у детей.	Текущий	Курация больных; Написание историй болезни; Выполнение требований и обязанностей ночного дежуранта. Посещаемость: <i>за каждый пропущенный и не отработанный день снимается 3 балла.</i>	15	25	
	Рубежный	Научный доклад с презентацией; Представление дневника практики с заполненными таблицами.	5	10	
ВСЕГО за семестр			40	70	47 неделя
Промежуточный контроль (Зачет с оценкой)	Теоретическое задание; Оценка практических умений и навыков Подведение итогов заполнения дневника практики		20	30	
Семестровый рейтинг по практике			60	100	