

Аннотация рабочей программы дисциплины неврология, медицинская генетика, модуль медицинская генетика

для студентов 4 курса, направление подготовки педиатрия 060103.65, форма обучения очная.

1. Цель и задачи дисциплины (модуля, практики)

Цель изучения медицинской генетики состоит в овладении знаниями этиопатогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наиболее распространенных наследственных болезней.

При этом **задачами** дисциплины являются:

- приобретение студентами пропедевтических навыков для правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа;
- овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека - этиологии, патогенезе, причинах клинического полиморфизма и генетической гетерогенности;
- обучение студентов важнейшим методам медицинской генетики, позволяющим диагностировать наследственную патологию;
- овладение навыками использования клинико-генеалогического метода в клинической практике
- обучение студентов выбору оптимальных методов клинического, биохимического и лабораторного обследования при наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами наследственных болезней;
- обучение студентов оказанию больным с наследственной патологией первой врачебной помощи при возникновении неотложных состояний;
- обучение студентов выбору оптимальных схем этиотропного, патогенетического и симптоматического, в т.ч. хирургического лечения наиболее часто встречающихся генетических заболеваний;
- овладение представлениями о генетических основах индивидуального ответа больного на лекарственное воздействие;
- усвоение принципов медико-генетического консультирования;
- получение представления о методах пренатальной диагностики наследственных болезней и программах массового скрининга новорожденных, как основных направлениях в профилактике данной патологии;
- обучение студентов оформлению медицинской документации (медицинской карты стационарного или амбулаторного больного, листка нетрудоспособности, статистического талона и т.д.);
- ознакомление студентов с принципами организации и работы лечебно-профилактических учреждений различного типа;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование навыков общения с больным с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Учебная дисциплина неврология, медицинская генетика, модуль медицинская генетика относится к профессиональному циклу, базовой части дисциплин ФГОС ВПО по специальности педиатрия. Является клинической дисциплиной, одной из важнейших для становления специалиста в области медицины, в частности педиатра. Успешное изучение данной дисциплины необходимо для формирования клинического мышления, является залогом для осуществления диагностической, лечебно-профилактической, консультативной деятельности на высоком про-

фессиональном уровне. Содержательно она закладывает основы знаний и практических умений в работе с больными наследственными и врожденными заболеваниями и членами их семей.

Модуль медицинская генетика дисциплины неврология, медицинская генетика – это этап изучения основных заболеваний по принципу распределения патологии по периодам детства и органной патологии. За время обучения студенты должны совершенствовать свои знания и приобретенные компетенции по изученным разделам педиатрии, ознакомиться с наиболее часто встречающимися наследственными заболеваниями и синдромами.

Медицинская генетика непосредственно связана с дисциплинами: пропедевтика детских болезней, акушерство и гинекология, детская хирургия, поликлиническая и неотложная педиатрия, факультетская педиатрия, эндокринология, которые характеризуют возрастные анатомо-физиологические особенности ребенка и подростка, особенности организации питания здоровых и больных детей, врожденные пороки развития и принципы диспансеризации и профилактики заболеваний. Преподавание модуля основано на современных представлениях об этиологии, принципах и методах диагностики, современных классификациях, а так же методах профилактики и лечения, соответствующих принципам доказательной медицины.

В процессе изучения дисциплины «неврология, медицинская генетика, модуль медицинская генетика» расширяются знания, навыки и компетенции для успешной профессиональной деятельности врача педиатра.

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Уровень начальной подготовки обучающегося для успешного освоения дисциплины

- *Иметь представление* о закономерностях развития ребенка в онтогенезе.
- *Знать* анатомо-физиологические особенности систем органов детей в возрастном аспекте; патофизиологические процессы в организме; методику обследования ребенка;

Перечень дисциплин и практик, усвоение которых студентами необходимо для изучения медицинской генетики:

- Анатомия.
Разделы: анатомические особенности систем органов у новорожденных, детей и подростков;
- Нормальная физиология.
Разделы: физиология систем органов, обмен веществ и энергии, терморегуляция, физиология плацентарно - плодного кровообращения.
- Биология.
Разделы: биология развития, роль наследственности и внешних факторов в эмбриогенезе, наследственность и изменчивость.
- Биохимия.
Разделы: обмен веществ, биохимия питания и лактации, биохимия крови, энергетический обмен.
- Гистология, эмбриология, цитология.
Разделы: эмбриогенез органов и тканей; формирование плаценты и строение пуповины, плодных оболочек; гистологические особенности кожи, костей, подкожной клетчатки, миокарда, сосудов, нервной системы у детей в возрастном аспекте.
- Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия.
Разделы: врожденные пороки развития, болезни органов дыхания, сердца, печени, почек, желез внутренней секреции.
- Патологическая физиология, клиническая патофизиология.
Разделы: патофизиологические особенности метаболизма, нейроэндокринной регуляции; воспаление; патофизиология систем органов и гемостаза; шок.
- Микробиология, вирусология.
Разделы: учение об инфекциях, иммунитете; патогенны.
- Гигиена.
Разделы: гигиенические аспекты работы медицинских учреждений педиатрического профиля, гигиенические аспекты рационального питания.
- Пропедевтика детских болезней.

Разделы: анатомо-физиологические особенности ребенка и подростка, методика обследования, семиотика и синдромы поражения органов и систем органов; закономерности физического развития; виды вскармливания, закономерности физического и нервно-психического развития.

- Учебная и производственная практики.

Разделы: владение навыками ухода за здоровыми и больными детьми и умение выполнять манипуляции палатной и процедурной медицинской сестры.

РАЗДЕЛЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ПОСЛЕДУЮЩИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ

- Госпитальная педиатрия

Разделы: Моногенные болезни, Хромосомные болезни, Лечение детей с наследственной патологией

- Поликлиническая и неотложная педиатрия

Разделы: Методы медицинской генетики, Лечение детей с наследственной патологией

- Детская хирургия

Разделы: Хромосомные болезни, Лечение детей с наследственной патологией

- Акушерство и гинекология

Разделы: Хромосомные болезни, Пренатальная диагностика

- Неонатология

Разделы: Моногенные болезни, Хромосомные болезни, Методы медицинской генетики

Вопросы по учебной дисциплине включены в Итоговую государственную аттестацию выпускников.

3. Общая трудоемкость дисциплины составляет 1,5 зачетные единицы, 54 академических часа.

4. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля, практики):

№ п/п	Код соответствующей компетенции из ФГОС ВПО (ОК и ПК)	Способы реализации и их наименование	Результат овладения (знать, уметь, владеть)
1.	ОК-1	<u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор	Знать: Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения Уметь: Выстраивать и поддерживать рабочие отношения со всеми членами коллектива

		<p>клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, подготовка и защита рефератов.</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами.</p>	<p>Владеть: Принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</p>
2.	ОК-8	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, учебно-исследовательская работа студентов,</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами,</p>	<p>Знать: Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией</p> <p>Уметь: Осуществлять свою деятельность с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдать правила врачебной этики, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну</p> <p>Владеть: Принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</p>
3.	ПК-1	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры,</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,</p>	<p>Знать: Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения</p> <p>Уметь: Выстраивать и поддерживать рабочие отношения со всеми членами коллектива</p> <p>Владеть: Принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</p>
4.	ПК-3	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные</p>	<p>Знать: Основы применения методов доказательной медицины при оценке состояния здоровья детей и подростков</p>

		<p>игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев,</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,</p>	<p>Уметь: Анализировать и оценивать состояние здоровья детей, влияние на него социальных и природных факторов</p> <p>Владеть: Оценками состояния здоровья детского населения различных социальных и возрастно-половых групп</p>
5.	ПК-5	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов,</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами,</p>	<p>Знать: Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков</p> <p>Уметь: Провести опрос родителей и ребенка, объективное исследование систем органов ребенка различного возраста и подростка, определить показания для лабораторного и инструментального исследования больного ребенка</p> <p>Владеть: Методикой общего клинического исследования ребенка в возрастном аспекте и подростка, Оценкой результатов лабораторных и инструментальных методов диагностики у больных детей</p>
6.	ПК-12	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов,</p> <p><u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией,</p>	<p>Знать: Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков</p> <p>Уметь: Проводить с детьми, подростками и их родителями профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам внешней среды с использованием различных методов</p> <p>Владеть: Методикой проведения профилактических мероприятий по предупреждению инфекционных, паразитарных и</p>

		цией больного. <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,	неинфекционных болезней
7.	ПК-15	<u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, <u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного. <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,	Знать: Клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний, протекающих в типичной форме у детей, подростков и взрослого населения Уметь: Оценивать результаты проведенного обследования, поставить предварительный и клинический диагноз Владеть: Оформлением медицинской документации - карта стационарного больного и история, Алгоритмом постановки предварительного и развернутого клинического диагноза больным детям
8.	ПК-17	<u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, <u>Лекции:</u> традиционная лекция, <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,	Знать: Особенности проведения реабилитационных мероприятий и интенсивной терапии детям и подросткам при развитии осложнений и угрожающих жизни состояний Уметь: Диагностировать состояния, угрожающие жизни ребенка и подростка, и оказывать неотложную помощь Владеть: Алгоритмом выполнения основных врачебных лечебных мероприятий по оказанию помощи больным детям при неотложных состояниях
9.	ПК-18	<u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов, <u>Лекции:</u> традиционная лек-	Знать: Современные методы лабораторной, клинической и инструментальной диагностики больных детей и подростков Уметь: Интерпретировать результаты обследования, наметить объем дополнительных обследований для уточнения диагноза Владеть: Алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением их на дополнительное обследование

		<p>ция, <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами,</p>	
10.	ПК-19	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, <u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного. <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, составление программы лечения и реабилитации детей с пренатально диагностированной патологией.</p>	<p>Знать: Особенности применения этиотропных и патогенетических медикаментозных средств в лечении больных детей Уметь: Назначить этиотропное и патогенетическое лечение при наиболее часто встречающихся заболеваниях детей и подростков Владеть: Алгоритмом выполнения основных врачебных лечебных мероприятий по оказанию помощи больным детям при неотложных состояниях</p>
11.	ПК-20	<p><u>Практические занятия:</u> клиническое практическое занятие, разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов, <u>Лекции:</u> традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного. <u>Самостоятельная работа студента:</u> подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами, составление программы лечения и реабилитации детей с пренатально диагностированной патологией.</p>	<p>Знать: Клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов заболеваний Уметь: Разработать больному ребенку или подростку план лечения с учетом течения болезни, подобрать назначить лекарственную терапию, использовать методы немедикаментозного лечения, провести лечебные мероприятия Владеть: Алгоритмом выбора медикаментозной и немедикаментозной терапии больным детям и подросткам с инфекционными и неинфекционными болезнями</p>
12.	ПК-24	<p><u>Практические занятия:</u> кли-</p>	<p>Знать: Организацию и проведение реа-</p>

		<p>ническое практическое занятие, разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов, <u>Лекции</u>: традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента</u>: подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами, составление программы лечения и реабилитации детей с пренатально диагностированной патологией.</p>	<p>билитационных мероприятий среди детей и подростков, механизм лечебно-реабилитационного воздействия физиотерапии, ЛФК, рефлексотерапии и других немедикаментозных методов, показания и противопоказания к ним</p> <p>Уметь: Назначить план реабилитационных мероприятий среди детей и подростков при наиболее распространенных патологических состояниях и повреждениях организма, определять показания к переводу детей и подростков в специальные группы по физической культуре после перенесенных заболеваний</p> <p>Владеть: Алгоритмом выбора реабилитационной программы при наиболее распространенных патологических состояниях и повреждениях организма</p>
13.	ПК-31	<p><u>Практические занятия</u>: клиническое практическое занятие, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций; участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов, создание</p> <p><u>Лекции</u>: традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного.</p> <p><u>Самостоятельная работа студента</u>: подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами,</p>	<p>Знать: Основные информационные ресурсы по медицинской тематике</p> <p>Уметь: Находить, анализировать и систематизировать полученную информацию</p> <p>Владеть: Навыками работы с печатной литературой, электронными ресурсами; обмена информацией с коллегами</p>

5. Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- имитационные технологии: клиническое практическое занятие, ролевые учебные игры, просмотр видеофильмов и мультимедийных презентаций (по темам «Моногенные болезни», «Хро-

мосомные болезни», «Множественные врожденные пороки развития»), тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс др.;

- неимитационные технологии: традиционная лекция, лекция с демонстрацией больного, проблемная лекция, разбор клинических случаев, подготовка и защита истории болезни, участие в научно-практических конференциях, учебно-исследовательская работа студентов, создание информационных бюллетеней, подготовка и защита рефератов, дистанционные образовательные технологии - участие в телемостах, проводимых по актуальным проблемам педиатрии, дискуссия (с «мозговым штурмом» и без него).

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий: интерактивная экскурсия, использование кейс-технологий, конференции с разбором больных, круглый стол с разбором больных, мозговой штурм, дебаты («Качество жизни детей с синдромом Дауна», «Применение методов медицинской генетики в практике первичного звена здравоохранения»), деловые и ролевые игры («На приеме родители с ребенком, больным фенилкетонурией», «Пренатальная диагностика»), учебные групповые дискуссии («Тактика врача и родителей при лечении детей с наследственной патологией»), тренинги.

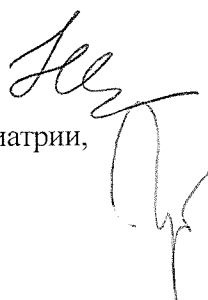
Элементы, входящие в самостоятельную работу студента: подготовка к семинарским и практическим занятиям, написание истории болезни, рефератов, работа с Интернет-ресурсами, работа с компьютерными кафедральными программами, составление программы лечения и реабилитации детей с пренатально диагностированной патологией.

Клинические практические занятия проводятся в отделениях стационара Клинической больницы им. С.Р.Миротворцева г.Саратова.

6. Формы аттестации

Входной контроль: в соответствии с основной образовательной программой и учебным планом основной формой промежуточной аттестации (итогового контроля по дисциплине) является зачет, включающий в себя тестирование, устный опрос, контрольная работа, решение ситуационных задач. Проводится в 8 семестре.

Доцент кафедры факультетской педиатрии, к.м.н.
Заведующий кафедрой факультетской педиатрии,
Профессор, д.м.н.



Нестеренко О.В.

Горемыкин В.И.