

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Александрович

Должность: Проректор по последипломному образованию и региональному

развитию здравоохранения

Дата подписания: 17.01.2025 10:06:42

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246aba9b1115cd9213c

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Утверждаю

Проректор ФГБОУ ВО ДонГМУ
Минздрава России по
последипломному образованию и
региональному развитию
здравоохранения
профессор А.Э. Багрий

« 29 » ноября 2024 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.В.ОД1 НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ
ПОРАЖЕНИЕМ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ
профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации
в ординатуре по специальности
31.08.30 Генетика

Донецк 2024

Разработчики программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1	Статинова Елена Анатольевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики
2	Коценко Юлия Игоревна	к.м.н, доцент	Доцент кафедры неврологии и медицинской генетики

Рабочая программа дисциплины «Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики

«18» ноября 2024 г., протокол № 3.1

Зав. кафедрой неврологии
и медицинской генетики
д.м.н., профессор



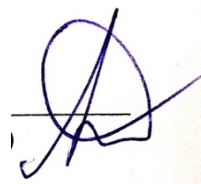
(подпись)

Е.А. Статинова

Рабочая программа дисциплины «Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО

«28» ноября 2024 г., протокол № 2

Председатель методической комиссии
ФНМФО, д.м.н., профессор



(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы» одобрена Советом ФНМФО

«28» ноября 2024 г., протокол № 3

Председатель Ученого совета ФНМФО



(подпись)

Я.С.Валигун

1. Пояснительная записка.

Рабочая программа учебной дисциплины является нормативным документом, регламентирующим цели, ожидаемые результаты, содержание, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки обучающихся. Документ разработан на основании федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика (квалификация: врач-генетик).

2. Цель и задачи учебной дисциплины.

Цель: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности, способного осуществлять охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями в сфере здравоохранения, в условиях специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.

Задачи:

- расширение объема знаний о генетическом контроле развития и функционирования различных отделов нервной системы;
- изучение современных подходов к классификации наследственных болезней нервной системы;
- расширение объема знаний об этиологии, патогенезе и клинической картине наследственных болезней нервной системы;
- изучение методов и подходов к диагностике, лечению и профилактике при наследственных болезнях нервной системы.

3. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы» входит в вариативную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
Общий объем дисциплины	72/2,0 з.е.
Аудиторная работа	48
Лекций	
Семинарских занятий	12
Практических занятий	36
Самостоятельная работа обучающихся	24

5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Категория компетенции	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
<i>Профессиональные компетенции (ПК)</i>		
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» в профилактической деятельности:	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	<p>ПК-1.1. Знать: ПК-1.1.1. Этапы формирования различных отделов нервной системы и их генетический контроль, тератогенные периоды; факторы риска нарушения развития нервной системы; современные методы ранней диагностики и профилактики наследственных и врожденных нарушений нервной системы</p> <p>ПК-1.2. Уметь: ПК-1.2.1. Оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление патологии нервной системы (УЗ-маркеры, биохимический скрининг); оценивать результаты мониторинга ВПР; оценивать возможности проведения предимплантационной и пренатальной диагностики при НБНС; формировать на основании полученных результатов скрининга группы риска; составлять план дальнейшего обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации; осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью направления пациента на последующие лечение и реабилитацию; осуществлять просветительскую работу (подготовить сообщение на заданную тему)</p> <p>ПК-1.3. Владеть: ПК-1.3.1. Основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития, неврологического осмотра пациента; основами синдромологического анализа; основами комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно-генетических); основами ведения медицинской документации</p>
в диагностической деятельности:	ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	<p>ПК-2.1. Знать: ПК-2.1.1. Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию нервной системы; сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врожденной патологии нервной системы; методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и МГК</p> <p>ПК-2.2. Уметь: ПК-2.2.1. Получать информацию о пациенте (анамнез); подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию нервной системы; формировать группы риска по развитию патологии с поражением нервной системы; осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов</p> <p>ПК-2.3. Владеть: ПК-2.3.1. Основами синдромологического анализа при наследственной и врожденной патологии нервной системы; основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного, речевого развития пациента; основами ведения медицинской документации</p>
в диагностической деятельности:	ПК-5. Готовность к определению у пациентов	<p>ПК-5.1. Знать: ПК-5.1.1. Этиологию, патогенез, клиническую картину</p>

	<p>патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>врожденной и наследственной патологии с преимущественным поражением нервной системы; современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии с преимущественным поражением нервной системы</p> <p>ПК-5.2. Уметь: ПК-5.2.1. Определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярно-генетических в соответствии с современными подходами к классификации; пользоваться МКБ</p> <p>ПК-5.3. Владеть: ПК-5.3.1. Основами синдромологического анализа; методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врожденного заболевания с поражением нервной системы.</p>
<p>в лечебной деятельности:</p>	<p>ПК-6. Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями</p>	<p>ПК-6.1. Знать: ПК-6.1.1. Этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии с поражением нервной системы; знать основные методы и подходы к диагностике, терапии и реабилитации врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы</p> <p>ПК-6.2. Уметь: ПК-6.2.1. Прогнозировать дальнейшее развитие болезни; составлять план обследования; оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических; обосновать тактику диспансеризации больного врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы</p> <p>ПК-6.3. Владеть: ПК-6.3.1. Основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента, основами неврологического осмотра; методикой выбора и взятия биологического материала для исследований при различных НБ с поражением нервной системы</p>
	<p>ПК-7. Готовность к оказанию медико-генетической помощи</p>	<p>ПК-7.1. Знать: ПК-7.1.1. Этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации при врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы, методы медицинской генетики, этические и деонтологические, а также правовые нормы оказания медико-генетической помощи при поражениях нервной системы, особенности оказания медико-генетической помощи при наследственных и врожденных нарушениях нервной системы</p> <p>ПК-7.2. Уметь: ПК-7.2.1. Получать информацию о пациенте (анамнез), подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию НС, оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования состояния нервной системы, в т.ч. специальных молекулярно-генетических исследований, формировать группы риска по развитию патологии с поражением нервной системы, осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов, составить план профилактических мероприятий в семье, отягощенной</p>

		<p>патологией нервной системы</p> <p>ПК-7.3. Владеть:</p> <p>ПК-7.3.1. Клинико- генеалогическим методом, методикой расчета генетического риска, методикой установления типа наследования, алгоритмами постановки диагноза врожденных и наследственных болезней с поражением нервной системы, методикой медико-генетического консультирования, методикой разъяснения информации в доступной форме</p>
--	--	--

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

Знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; основы медико-социальной экспертизы; основные требования информационной безопасности в области генетики (включая этические, деонтологические и правовые нормы оказания медико-генетической помощи);
- общие вопросы организации медико-генетической службы в Российской Федерации (в том числе лабораторной) и за рубежом, систему взаимодействия со всеми службами практического здравоохранения (больнично-поликлиническими учреждениями, родильными домами, системой медико-социальной экспертизы, региональными и федеральными медико-генетическими службами, профильными кафедрами, другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и др.), включая просветительскую работу среди медицинских работников и населения;
- этапы формирования различных отделов нервной системы и их генетический контроль, тератогенные периоды;
- факторы риска нарушения развития нервной системы;
- современные методы ранней диагностики и профилактики наследственных и врожденных нарушений нервной системы;
- минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию нервной системы;
- сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врожденной патологии нервной системы;
- методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и МГК;
- этиологию, патогенез, клиническую картину врожденной и наследственной патологии с преимущественным поражением нервной системы;
- современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии с преимущественным поражением нервной системы;
- этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии с поражением нервной системы;
- знать основные методы и подходы к диагностике, терапии и реабилитации врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы;
- этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации при врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы, методы медицинской генетики, этические и деонтологические, а также правовые нормы оказания медико-генетической помощи при поражениях нервной системы, особенности оказания медико-генетической помощи при наследственных и врожденных нарушениях нервной системы

Уметь:

- оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление патологии нервной системы (УЗ- маркеры, биохимический скрининг);
- оценивать результаты мониторинга ВПР;
- оценивать возможности проведения предимплантационной и пренатальной диагностики при НБНС;
- формировать на основании полученных результатов скрининга группы риска;
- составлять план дальнейшего обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации;
- осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью направления пациента на последующие лечение и реабилитацию;
- осуществлять просветительскую работу (подготовить сообщение на заданную тему);
- получать информацию о пациенте (анамнез); подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию нервной системы; формировать группы риска по развитию патологии с поражением нервной системы; осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов;
- определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярно-генетических в соответствии с современными подходами к классификации; пользоваться МКБ;
- прогнозировать дальнейшее развитие болезни;
- составлять план обследования; оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических;
- обосновать тактику диспансеризации больного врожденной и наследственной патологией с поражением нервной системы;
- получать информацию о пациенте (анамнез);
- подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию нервной системы, оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования состояния нервной системы, в т.ч. специальных молекулярно-генетических исследований;
- формировать группы риска по развитию патологии с поражением нервной системы,
- осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов;
- составить план профилактических мероприятий в семье, отягощенной патологией нервной системы.

Владеть:

- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития, неврологического осмотра пациента; основами синдромологического анализа;
- основами комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно- генетических); основами ведения медицинской документации;
- основами синдромологического анализа при наследственной и врожденной патологии нервной системы;
- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного, речевого развития пациента;
- основами ведения медицинской документации;
- основами синдромологического анализа;
- методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врожденного заболевания с поражением нервной системы;
- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента, основами неврологического осмотра;
- методикой выбора и взятия биологического материала для исследований при различных наследственных болезнях с поражением нервной системы;
- клинико-генеалогическим методом, методикой расчета генетического риска;

- методикой установления типа наследования;
- алгоритмами постановки диагноза врожденных и наследственных болезней с поражением нервной системы, методикой медико-генетического консультирования;
- методикой разъяснения информации в доступной форме.

ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, УМЕНИЙ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА:

- Сбор информации о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, осмотра и имеющихся медицинских документов.
- Провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников.
- Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
- Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
- Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
- Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Определять показания для направления на консультацию к врачам других специальностей.
- Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).
- Оценивать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней.
- Оформлять медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования.
- Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
- Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

6. Рабочая программа учебной дисциплины

6.1. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Индекс раздела/№ п/п	Наименование раздела (модуля) дисциплины	Всего часов	В том числе				Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего и рубежного контроля успеваемости
			Лекции	Семинарские занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа			
Б1.В.ОД1	Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы	72		12	36	24	ПК-1, 2, 5-7	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<i>Раздел 1</i>	Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы (1 год)	72		12	36	24	ПК-1, 2, 5-7	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
1.1	Генетический контроль развития различных отделов нервной системы.	9		1	5	3			
1.2	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии с преимущественным поражением периферической нервной системы.	18		2	10	6			
1.3	Современные подходы к классификации наследственной патологии нервной системы	9		2	4	3			
1.4	Наследственные болезни нервно-мышечной системы	9		2	4	3			
1.5	Наследственные болезни центральной нервной системы.	9		2	4	3			
1.6	Наследственные болезни нервной системы с мультиорганными проявлениями	9		2	4	3			
1.7	Методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии с поражением нервной системы.	9		1	5	3			
	Промежуточная аттестация	9			9		ПК-1, 2, 5-7		Зачет с оценкой
	ВСЕГО:	72		12	36	24			

В данной таблице использованы следующие сокращения:

ПЛ	проблемная лекция	Пр.	оценка освоения практических навыков (умений)
КПЗ	клиническое практическое занятие	ЗС	решение ситуационных задач
СЗ	семинарское занятие	Кл.С	анализ клинических случаев
СР	самостоятельная работа обучающихся	Т	тестирование

7. Рекомендуемые образовательные технологии.

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

- семинарское занятие;
- клиническое практическое занятие;
- анализ клинических случаев;
- самостоятельная работа обучающихся.

8. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация).

8.1. Виды аттестации:

текущий контроль учебной деятельности обучающихся осуществляется в форме решения *тестовых заданий, ситуационных задач, контроля освоения практических навыков.*

промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (зачёт с оценкой) проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

Промежуточная аттестация проводится в два этапа:

- комплексный тестовый контроль знаний;
- практически-ориентированный этап, включающий собеседование, по вопросам результатов курации пациента, решению предложенных ситуационных задач, актуальным вопросам профильной специальности.

8.2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины.

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утверждённой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

8.3. Критерии оценки работы ординатора на семинарских и практических занятиях (освоения практических навыков и умений).

Оценивание каждого вида учебной деятельности ординаторов осуществляется стандартизовано в соответствии с принятой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

8.4. Образцы оценочных средств для текущего контроля успеваемости.

Пример тестовых заданий

1. МОНОГЕННЫЕ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ПАРКИНСОНА ВСТЕРЧАЮТСЯ В ____ % СЛУЧАЕВ

- А 0%
- Б 25%
- В 75%
- Г* 5%

2. У ЖЕНЩИНЫ В ВОЗРАСТЕ 18 ЛЕТ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ «ДЮШЕННО-ПОДОБНАЯ» МИОДИСТРОФИЯ. РЕЗКО СНИЖЕН УРОВЕНЬ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ. ПРЕДПОЛОЖЕНА _____

- А. Лице-плече-лопаточная
- Б. Беккера

В.* Конечностно-поясная
Г. Эмери-Дрейфуса

Образцы ситуационных заданий

1. У пациента в течение последних 4 лет отмечает неуверенность при ходьбе, пошатывание, нарушение речи и почерка. При осмотре: горизонтальный двусторонний нистагм, дизартрия, мегалография, выраженная атаксия, гиперметрия и адиадохокinez. Коленные и ахилловы рефлексы угнетены с обеих сторон, выявляются двусторонние патологические стопные знаки, стопы деформированы

Вопросы:

1. Какие синдромы можно определить у пациента?
2. Какой диагноз у пациента?

Эталоны ответов:

1. Мозжечковый (атактический), двигательный синдромы (смешанный парез)
2. Атаксия Фридрейха

2. В течение последних 3-х лет незаметно стала часто обжигать правую руку, в ней появилась нарастающая слабость. Объективно: отсутствие болевой и температурной чувствительности в сегментах С4-D10 справа, келоидные рубцы после ожогов. Сухожильные рефлексы с правой руки не вызываются. Атрофия мелких мышц кисти, отечность и синюшность ее.

Вопросы:

1. Какие синдромы можно определить у пациента?
2. Какой диагноз у пациента?

Эталоны ответов:

1. Сенситивный (чувствительные нарушения по сегментарному типу), двигательный синдромы (периферический парез)
2. Сирингомиелия

9. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

9.1. Тематический план практических и семинарских занятий

1-й год обучения

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
1	Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы (1 год)	12	36
1.1	Генетический контроль развития различных отделов нервной системы.	1	4
1.2	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии с преимущественным поражением периферической нервной системы.	2	4
1.3	Современные подходы к классификации наследственной патологии нервной системы	2	4
1.4	Наследственные болезни нервно-мышечной системы	2	4
1.5	Наследственные болезни центральной нервной системы.	2	4
1.6	Наследственные болезни нервной системы с мультиорганными проявлениями	2	3
1.7	Методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии с поражением нервной системы.	1	4
	Промежуточная аттестация		9
	Всего:	12	36

9.2. Тематический план самостоятельной работы обучающихся 1-й год обучения

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
1	Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы (1 год)	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	24
1.1	Генетический контроль развития различных отделов нервной системы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
1.2	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии с преимущественным поражением периферической нервной системы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.3	Современные подходы к классификации наследственной патологии нервной системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.4	Наследственные болезни нервно-мышечной системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.5	Наследственные болезни центральной нервной системы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.6	Наследственные болезни нервной системы с мультиорганными проявлениями	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
1.7	Методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии с поражением нервной системы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
	Промежуточная аттестация	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	
	Всего:		24

9.4. Методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания по дисциплине «Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы» для обучения ординаторов по специальности 31.08.30 Генетика, / ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. – Донецк : [б. и.], 2025. – Текст : электронный // Информационно-образовательная среда ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России: [сайт]. – URL : <https://distance.dnmu.ru> – (дата обращения: 20.05.2025). – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей.

10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. – Текст : электронный // ая версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.

2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. – Текст : электронный// ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.

3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-

Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОУ ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.

2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа. Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОУ ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.

3. Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-8140-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481400.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

4. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-8141-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481417.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

5. Илькович, М. М. Интерстициальные и орфанные заболевания легких / под ред. М. М. Ильковича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 560 с. – (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-3889-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438893.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

6. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

7. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Кисилева. - Электрон. текст. дан. (1 файл : 1961 КБ). - Санкт-Петербург : Лань, 2019 ; Москва ; Краснодар. - 176 с. : ил. - (Учебники для вузов. Специальная литература). – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

8. Медицинская генетика в стоматологии : учебник / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-6895-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

9. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

10. Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы : учебник / В. В. Русановский, К. В. Воробьев, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - 1 файл (73591 КБ). - Москва : РУСАЙНС, 2024. - 372 с. – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Полный текст учебного пособия доступен в электронном читальном зале. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

11. Орфанные заболевания в практике невролога : учебное пособие / О. С. Евтушенко, С. К. Евтушенко, Л. Ф. Евтушенко, Д. А. Филимонов ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО ; Факультет интернатуры и последипломного образования. - Донецк : Индиго, 2020. - 96 с. – Текст : непосредственный.

12. Степанова, М. Г. Биология с основами генетики и паразитологии : учебное пособие : для самостоятельной подготовки к практическим занятиям студентов медицинского вуза / М. Г. Степанова, Л. С. Мехова, Г. А. Мехова ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. - Перераб. и доп. - Донецк : ДОННМУ, 2020. - 413 с. – Текст : непосредственный.

13. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 1/ сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 84 с. – Текст : непосредственный.

14. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 3 / сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 80 с. – Текст : непосредственный.

15. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтерра, 2014. - 672 с. - ISBN 978-5-4235-0136-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Электронный каталог WEB–ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLibrary <http://elibrary.ru>
4. Информационно–образовательная среда ДонГМУ <https://dspo.dnmu.ru>

Законодательные и нормативно-правовые документы:

- Конституция Российской Федерации;
- Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136);
- Номенклатура медицинских организаций, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2013 № 529н (зарегистрировано

- в Минюсте России 13.09.2013, регистрационный № 29950);
- Перечень специальностей высшего образования – подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.09.2013 № 1061 (зарегистрировано в Минюсте России 14.10.2013, регистрационный № 30163);
 - Порядок проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 (зарегистрировано в Минюсте России 11.04.2016, регистрационный № 41754);
 - Порядок разработки примерных основных образовательных программ, проведения их экспертизы и ведения реестра примерных основных образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 28.05.2014 № 594 (зарегистрировано в Минюсте России 29.07.2014, регистрационный № 33335);
 - Номенклатура должностей медицинских работников и фармацевтических работников, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.12.2012 № 1183н (зарегистрировано в Минюсте России 18.03.2013, регистрационный № 27723);
 - Квалификационные требования к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки», утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2.05.2023 № 206н (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438);
 - Положение о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования, утвержденное приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.11.2015 № 1383 (зарегистрировано в Минюсте России 1.06.2023 № 73677);
 - ФГОС ВО – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072 (зарегистрировано в Минюсте России 16.09.2013, регистрационный № 29967);
 - Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н (зарегистрировано в Минюсте России 08.04.2019, регистрационный № 54301);
 - Квалификационная характеристика «Врач-генетик» (Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих; Раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения», Должности специалистов с высшим медицинским и фармацевтическим образованием. Утвержден Приказом Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 г. № 541н г. Москва (ред. от 09.04.2018 №214н));
 - Порядок применения организациями, осуществляющими образовательную деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 23.08.2017 № 816 (зарегистрировано в Минюсте России 18.09.2017, регистрационный № 48226);
 - Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н (зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022, регистрационный № 69251);
 - Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;

- Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

11. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

- учебные аудитории для занятий лекционного типа;
- учебные аудитории для занятий семинарского типа;
- учебные аудитории для текущего контроля и промежуточной аттестации: компьютерный класс;
- помещение для самостоятельной работы обучающихся;
- центр практической подготовки;
- ноутбуки, компьютеры, роутеры, принтеры, сканер, тематические стенды, диски с учебными материалами, типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований, доски, столы, стулья, кушетки;
- доступ к сети «Интернет», Wi-Fi обеспечение доступа в электронную информационно-образовательную среду (ЭИОС) и электронно-библиотечную систему (ЭБС) ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.