

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ставропольский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра дефектологии, русского языка и социальной работы

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

| Наименование дисциплины | Клиническая генетика |
|------------------------------------|--|
| Направление подготовки | 44.04.03 «Специальное (дефектологическое) образование» |
| Направленность (профиль) | Клиническая логопедия с основами нейродефектологии |
| Форма обучения | очная |
| Год начала подготовки | 2024 |
| Всего ЗЕТ | – 3 |
| Всего часов | – 108 |
| Из них | |
| Контактная работа по видам занятий | – 28 |
| лекции | – 6 |
| практические занятия | –18 |
| контроль самостоятельной работы | –4 |
| Самостоятельная работа | – 80 |
| Промежуточная аттестация | |
| Зачет | 3 семестр |

г. Ставрополь, 2024

1. Цель освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины – формирование у магистрантов современных фундаментальных знаний в области применения знакомство студентов с историей, основными положениями, достижениями клинической генетики.

Программа разработана в соответствии ФГОС ВО по направлению подготовки 44.04.03 Специальное (дефектологическое) образование (уровень магистратуры), утвержденного приказом Минобрнауки РФ № 128 от 22.02.2018 г.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина относится к дисциплинам по выбору, части, формируемой участниками образовательных отношений ОПОП, её изучение осуществляется в 3 семестре.

Для освоения данной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, сформированные на предыдущем уровне образования.

Знания, умения и навыки, полученные при изучении данной дисциплины необходимы для успешного прохождения учебных и производственных практик.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Результаты освоения дисциплины сформулированы в соответствии с профессиональными стандартами:

Профессиональным стандартом «Специалист по реабилитационной работе в социальной сфере», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 18.11.2013, № 681н.

| Коды и содержание компетенций | Планируемые результаты обучения (дескрипторы) | | |
|--|--|--|--|
| | Знать | Уметь | Владеть навыками |
| ПК-1 Способен к проведению нейродефектологического обследования пациентов с целью выявления ограничений жизнедеятельности, нарушений функций и структур организма | | | |
| ИПК-1.1. Знает закономерности и этапы онтогенеза и дизонтогенеза, структуру и специфику нарушений у разных категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | 1.Периоды развития генетики, предмет и задачи клинической генетики. 2.Понятие наследственных заболеваний, их распространенность, принципы классификации наследственных заболеваний. | 1.Проводить изучение роли наследственных факторов в происхождении нарушений у разных категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении 2.Обрабатывать результаты исследования | 1.Использования теоретических знаний в практической диагностике 2.Применения методов обработки, анализа, обобщения, интерпретации и оформления результатов исследования |
| ИПК-1.2 Определяет объем, содержание, целевую направленность и специальные условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, | Знает условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | Определять объем, содержание, целевую направленность и специальные условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждаю- | определения объема, содержания, целевой направленности и специальных условий реализации реабилитационных программ для категорий |

| | | | |
|--|--|--|---|
| нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | | щихся в нейродефектологическ. сопровождении | населения, нуждающихся в нейродефектологическ. сопровождении |
| ПК-2 Способен к назначению и проведению нейродефектологических занятий (процедур) с пациентами, имеющими ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека | | | |
| ИПК- 2.1. Знает федеральные законы и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие профессиональную деятельность нейродефектолога, стандарты оказания специализированной нейродефектологической помощи, общие вопросы организации медицинской и психолого-педагогической помощи населению, знает порядок оказания помощи, содержание рекомендаций по вопросам оказания логопедической помощи пациентам при нарушениях речи, голоса и глотания. | 1. Федеральные законы и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие профессиональную деятельность нейродефектолога 2. Стандарты оказания специализированной нейродефектологической помощи 3. Общие вопросы организации медицинской и психолого-педагогической помощи населению 4. Содержание рекомендаций по вопросам оказания логопедической помощи пациентам при нарушениях речи, голоса и глотания | 1. В соответствии с федеральными законами и стандартами профессиональной деятельности оказывать специализированную нейродефектологическую помощь | 1. Использования теоретических знаний в организации медицинской и психолого-педагогической помощи населению 2. Использования теоретических знаний в оказании логопедической помощи пациентам при нарушениях речи, голоса и глотания. |
| ПК-4 Способен к проведению профилактических мероприятий и консультативно – просветительской работы с населением | | | |
| ИПК- 4.1. Знает формы, методы, направления, приемы, методы задачи и принципы консультативно – просветительской работы с населением. | 1. Психолого-педагогические технологии изучения лиц с ОВЗ с целью выявления особенностей их развития 2. Особенности комплексного сопровождения лиц, имеющих генетическую патологию | 1. Подбирает методики для психолого-педагогического изучения лиц с ОВЗ с целью выявления генетической патологии развития | 1. Использования информации, дающей возможность психолого-педагогического изучения лиц с ОВЗ с целью выявления особенностей их развития и осуществления комплексного сопровождения |

4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

| Семестр | Наименование разделов дисциплины | Контактная аудиторная работа обучающихся с преподавателем в часах, в том числе | | | | | Самостоятельная работа, в том числе консультации | | |
|---------|---|--|----------------------|---------------------|----------------------|----------------------------------|--|---------------------------------|---|
| | | Лекции | Практические занятия | Семинарские занятия | Лабораторные занятия | Клинические практические занятия | Групповые консультации | Контроль самостоятельной работы | Самостоятельная работа, в том числе индивидуальные консультации |
| 3 | Раздел 1. Наследственные заболевания как объект клинической генетики | 2 | 2 | | | | | | 15 |
| 3 | Раздел 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии | 2 | 2 | | | | | | 10 |
| 3 | Раздел 3. Моногенные наследственные болезни | | 2 | | | | 2 | | 10 |
| 3 | Раздел 4. Хромосомные болезни в структуре наследственной патологии | | 4 | | | | | | 15 |
| 3 | Раздел 5. Болезни с наследственным предрасположением | | 2 | | | | | | 10 |
| 3 | Раздел 6. Профилактика и лечение наследственной патологии | | 4 | | | | 2 | | 10 |
| 3 | Раздел 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей | 2 | 2 | | | | | | 10 |
| | Промежуточная аттестация: зачет | | | | | | | | |
| | Итого по дисциплине: | 6 | 18 | | | | | 4 | 80 |
| | Часов 108 Зач.ед. 3 | 24 | | | | | 84 | | |
| | Объём профессиональной практической подготовки | 0 час/0% | | | | | 0 час/0% | | |
| | Объём профессионально направленной подготовки | 18 час./ 100% | | | | | 62/73,8% | | |

5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

5.1. Содержание разделов дисциплины

| Код индикатора компетенции | Наименование разделов | Содержание разделов и тем |
|----------------------------|-----------------------|---------------------------|
|----------------------------|-----------------------|---------------------------|

| | | |
|--|---|--|
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 1. Наследственные заболевания как объект клинической генетики | <ol style="list-style-type: none"> 1. Периоды развития генетики. 2. Предмет и задачи клинической генетики. 3. Понятие наследственных заболеваний, их распространенность. 4. Принципы классификации наследственных заболеваний (генетический, патогенетический и клинический). 5. Диагностика наследственных болезней. |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии | <ol style="list-style-type: none"> 1. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. 2. Специфические симптомы наследственных заболеваний. 3. Морфогенетические варианты развития, их значение в диагностике наследственной патологии. 4. Врожденные пороки развития. Причины тератогенеза. |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 3. Моногенные наследственные болезни | <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие моногенных болезней 2. Методы диагностики моногенных болезней 3. Клинико-цитогенетические признаки фенилкетонурии, адено-генитального синдрома, муковисцероза, врожденного гипотиреоза, галактоземии, миотонической дистрофии, нейрофиброматоза, синдрома Марфана. |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 4. Хромосомные болезни в структуре наследственной патологии | <ol style="list-style-type: none"> 1. Этиология хромосомных болезней 2. Классификация хромосомных болезней 3. Факторы, вызывающие хромосомные мутации. 4. Общеклиническая характеристика хромосомных болезней 5. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 5. Болезни с наследственным предрасположением | <ol style="list-style-type: none"> 1. Синдром Дауна 2. Синдром Патау 3. Синдром Эдвардса 4. Синдром Шерешевского-Тернера 5. Синдром Клайнфельтера 6. Синдром «кошачьего крика». |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. | Раздел 6. Профилактика и лечение наследственной патологии | <ol style="list-style-type: none"> 1. Первичная и вторичная профилактика. 2. Организация медико-генетической службы. 3. Деятельность медико-генетических консультаций. 4. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. 5. Организация медико-генетической службы в России. |
| ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. | Раздел 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у де- | <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте. |

| | | |
|-----------|-----|--|
| ИПК- 4.1. | тей | 2. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков. 3. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте |
|-----------|-----|--|

5.2. Лекции

| № раздела | Наименование лекций | Кол-во часов | Перечень учебных вопросов | Форма проведения |
|-----------|---|--------------|--|------------------|
| 1. | Раздел 1. Наследственные заболевания как объект клинической генетики | 2 | 1. Периоды развития генетики. 2. Предмет и задачи клинической генетики. 3. Понятие наследственных заболеваний, их распространенность. 4. Принципы классификации наследственных заболеваний (генетический, патогенетический и клинический). 5. Диагностика наследственных болезней | ОФО |
| 2. | Раздел 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии | 2 | 1. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. 2. Специфические симптомы наследственных заболеваний. 3. Морфогенетические варианты развития, их значение в диагностике наследственной патологии. 4. Врожденные пороки развития. Причины тератогенеза. | ОФО |
| 7 | Раздел 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей | 2 | 1. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте. 2. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков. 3. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте | ОФО |
| | Всего часов | 6 | | |

5.3. Семинары

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом

5.4. Лабораторные занятия

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом

5.5. Практические занятия

| № раздела | Наименование занятия | Кол-во часов | Перечень учебных вопросов | Форма проведения | Практическая подготовка (ПП/ПНП) |
|-----------|----------------------|--------------|---------------------------|------------------|----------------------------------|
|-----------|----------------------|--------------|---------------------------|------------------|----------------------------------|

| | | | | | |
|----|---|---|--|-----|-----|
| 1 | Наследственные заболевания как объект клинической генетики | 2 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Диагностика наследственных болезней 2. Современные методы клинической генетики 3. Врожденные пороки развития. Критические периоды онтогенеза 4. Мониторинг ВПР в Российской Федерации 5. Генетические аспекты в национальном проекте «Здоровье» | ОФО | ПНП |
| 2. | Методы медицинской генетики | 2 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Клинико-генеалогический метод 2. Цитогенетические методы 3. Биохимические методы 4. Молекулярно-генетические методы 5. Метод сцепления генов | ОФО | ПНП |
| 3 | Клиническая картина наиболее часто встречающихся моногенных заболеваний | 2 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Методы диагностики моногенных болезней 2. Клинико-цитогенетические признаки фенилкетонурии, адено-генитального синдрома, муковисцидоза, врожденного гипотиреоза, галактоземии, миотонической дистрофии, нейрофиброматоза, синдрома Марфана | ОФО | ПНП |
| 4 | Хромосомные болезни в структуре наследственной патологии | 4 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Этиология 2. Классификация 3. Факторы, вызывающие хромосомные мутации 4. Общеклиническая характеристика хромосомных болезней 5. Цитогенетические методы диагностики | ОФО | ПНП |
| 5 | Болезни с наследственным предрасположением | 2 | <ol style="list-style-type: none"> 1. Синдромы Дауна 2. Синдром Патау 3. Синдром Эдвардса 4. Синдром Шерешевского-Тернера Клайнфельтера | ОФО | ПНП |

| | | | | | |
|---|---|-----------|--|-----|-----|
| | | | 5. Синдром «кошачьего крика». | | |
| 6 | Профилактика и лечение наследственной патологии | 4 | 1. Первичная и вторичная профилактика. 2. Организация медико-генетической службы. 3. Деятельность медико-генетических консультаций. 4. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. 5. Организация медико-генетической службы в России. | ОФО | ПНП |
| 7 | Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей | 2 | 1. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте. 2. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков. 3. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте | ОФО | ПНП |
| | Всего часов | 18 | | | 18 |

5.6. Клинические практические занятия

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом

5.7. Самостоятельная работа обучающихся

| Наименование темы дисциплины или раздела | Вид самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся/контроль самостоятельной работы | Оценочное средство | Кол-во часов/ кол-во час на ПНП+ПП | Код индикатора компетенции |
|---|--|---------------------------|------------------------------------|--|
| Раздел 1. Введение в медицинскую генетику | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 5/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 5/5 | |
| | подготовка к ито- | вопросы для | 5/5 | |

| | | | | |
|--|--|---------------------------|-----|--|
| | вому занятию (ПНП) | собеседования | | |
| Раздел 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 2/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 4/4 | |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 4/4 | |
| Раздел 3. Моногенные наследственные болезни | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 2/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 4/4 | |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 4/4 | |
| | Контроль самостоятельной работы(ПНП) | Индивидуальное задание | 2/2 | |
| Раздел 4. Хромосомные болезни | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 5/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 5/5 | |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 5/5 | |
| Раздел 5. Болезни с наследственным предрасположением | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 2/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 4/4 | |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 4/4 | |
| Раздел 6. Профилактика и лечение наследственной патологии | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 2/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. |

| | | | | |
|---|--|---------------------------|--------------|--|
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 4/4 | ИПК- 4.1. |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 4/4 | |
| | Контроль самостоятельной работы(ПНП) | Индивидуальное задание | 2/2 | |
| Раздел 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей | Самостоятельное изучение литературы, | вопросы для собеседования | 2/– | ИПК-1.1. ИПК-1.2. ИПК- 2.1. ИПК- 4.1. |
| | Самостоятельная подготовка к тестированию и решению ситуационных задач (ПНП) | тестовые задания задачи | 4/4 | |
| | подготовка к итоговому занятию (ПНП) | вопросы для собеседования | 4/4 | |
| Всего часов | | | 84/62 | |

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Лекционный материал по дисциплине «Клиническая генетика».
2. Методические рекомендации к практическим занятиям по дисциплине «Клиническая генетика».
3. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы по дисциплине «Клиническая генетика».

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

| Код компетенции | Индикаторы | Семестр | Этап формирования |
|-----------------|------------|---------|-------------------|
| ПК-1 | ИПК-1.1 | 3 | промежуточный |
| ПК-1 | ИПК-1.2 | 3 | промежуточный |
| ПК-2 | ИПК-2.1 | 3 | промежуточный |
| ПК-4 | ИПК-4.1 | 3 | промежуточный |

7.2 Описание показателей и критериев и шкал оценивания компетенций

Компетенция ПК – 1 Способен с проведению нейродефектологического обследования пациентов с целью выявления ограничений жизнедеятельности, нарушений функций и структур организма

Индикатор ИПк-1.1. Знает закономерности и этапы онтогенеза и дизонтогенеза, структуру и специфику нарушений у разных категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении

| Оцениваемый результат (дескрипторы) | | Критерии оценивания | Процедура оценивания | |
|--|---|--|--|--------------------------|
| | | | Текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| Знает | 1. Достижения российских и зарубежных исследований в по вопросу использования клинических аспектов изучения генома человека для выявления нарушений в развитии 2. Методы психогенетики, вырабатываемые современными российскими и зарубежными исследованиями | 1.Описывает суть семиотики наследственной патологии и принципов клинической диагностики психических заболеваний 2.Называет и раскрывает содержание специфических симптомов наследственных психических заболеваний 3.Характеризует методы психогенетики 4.Дает оценку цитогенетическим, биохимическим, молекулярно-генетическим методам клинической генетики | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| | 1. Оценивать содержание предположительной и подтверждающей диагностики, необходимой для проектирования психолого-педагогических технологий 2.Характеризовать пути внедрения психолого-педагогических технологий выявления нарушений в развитии | 1.Определяет методы генетической экспертизы, необходимые для предположительной и подтверждающей диагностики 2. Анализирует цели и задачи проектирования психолого-педагогических технологий для лиц с генетической патологией 3.Оценивает методику сбора генетической информации, изучения критических периодов онтогенеза 4.Анализирует возможные формы внедрения психолого-педагогических технологий для диагностики генетической патологии | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| | 1.Использования теоретических знаний в практической диагностике 2.Применения методов обработки, анализа, обобщения, интерпретации и оформления результатов исследования | 1. Получает и анализирует информацию для ее практического применения 2.Варьирует необходимую степень применения теоретических знаний для первичной диагностики наследственных заболеваний 3. Использует для оформления результатов исследования современные методы обработки, анализа, обобщения, интерпретации и оформления результатов исследования. 4. Представляет готовый | Индивидуальное задание | Собеседование |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | оформленный результат в бумажном варианте и на электронном носителе. | | |
|--|--|--|--|--|

Индикатор Ипк-1.2. Определяет объем, содержание, целевую направленность и специальные условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении

| Оцениваемый результат (показатель) | | Критерии оценивания | Процедура оценивания | |
|------------------------------------|--|--|---|--|
| | | | Текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| Знает | Знает условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическ. сопровождении | Описывает условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| | Умеет | Определять объем, содержание, целевую направленность и специальные условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическ. сопровождении | Определяет объем, содержание, целевую направленность и специальные условия реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий |
| Владеет навыком | определения объема, содержания, целевой направленности и специальных условий реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическ. сопровождении | Демонстрирует навыки определения объема, содержания, целевой направленности и специальных условий реализации реабилитационных программ для категорий населения, нуждающихся в нейродефектологическом сопровождении | Индивидуальное задание | Собеседование |

Компетенция ПК - 2 Способен к назначению и проведению нейродефектологических занятий (процедур) с пациентами, имеющими ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека.

Индикатор Ипк- 2.1. Знает федеральные законы и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие профессиональную деятельность нейродефектолога, стандарты оказания специализированной нейродефектологической помощи, общие вопросы организации медицинской и психолого-педагогической помощи населению, знает порядок оказания помощи, содержание рекомендаций по вопросам оказания логопедической помощи пациен-

там при нарушениях речи, голоса и глотания

| Оцениваемый результат (дескрипторы) | | Критерии оценивания | Процедура оценивания | |
|--|---|--|--|--------------------------|
| | | | Текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| Знает | 1. Федеральные законы и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие профессиональную деятельность нейродефектолога | 1. Перечисляет основные мероприятия в области нейродефектологии регламентированные законодательством | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| Умеет | 1. Общие вопросы организации медицинской и психолого-педагогической помощи населению | 1. Описывает основные направления медицинской и психолого-педагогической помощи населению | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| Владеет навыком | Использования информации, дающей возможность оказания логопедической помощи пациентам при нарушениях речи, голоса и глотания. | Оценивает возможность применения методов психогенетики в использовании логопедической помощи пациентам при нарушениях речи, голоса и глотания. | Индивидуальное задание | Собеседование |

Компетенция ПК – 4 Способен к проведению профилактических мероприятий и консультативно – просветительской работы с населением

Индикатор Ипк-4.1. Знает формы, методы, направления, приемы, методы задачи и принципы консультативно – просветительской работы с населением.

| Оцениваемый результат (дескрипторы) | | Критерии оценивания | Процедура оценивания | |
|--|---|---|--|--------------------------|
| | | | Текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| Знает | Теоретические и практические научные исследования в области психогенетики | 1. Анализирует проявления и степени выраженности расстройств и методы раннего выявления. 2. Формулирует свою позицию по вопросам первичной и вторичной профилактики. | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |

| | | | | |
|-----------------|--|--|--|---------------|
| Умеет | Выявлять основные актуальные проблемы психогенетики | 1. Дает оценку наиболее актуальным проблемам психогенетики, их решению в нашей стране и за рубежом. 2. Характеризует проблемные зоны в исследованиях на стыке психогенетики и дефектологии. | Собеседование, выполнение индивидуальных заданий | Собеседование |
| Владеет навыком | Критического анализа и оценки собственной деятельности | 1. Дает оценку собственной деятельности в вопросах организации медико-генетической службы. 2. Анализирует проблемы уровня собственной подготовки для анализа заключений медико-генетических консультаций. | Индивидуальное задание | Собеседование |

Описание шкал оценивания

В рамках балльно-рейтинговой системы успеваемость студентов по каждой дисциплине оценивается в ходе текущего контроля и промежуточной аттестации. Максимально возможный балл за текущий контроль устанавливается равным 5 баллов. Рейтинговый балл за работу в семестре формируется как среднее арифметическое за все виды работ обучающихся, предусмотренных рабочей программой дисциплины. Рейтинговый балл, выставляемый студенту, фиксируется в специальной ведомости и доводится до сведения студентов.

При собеседовании на занятии обучающемуся выставляются следующие оценки:

Оценка «отлично» выставляется студенту, если теоретическое содержание темы освоено полностью, обучающийся строит ответ на уровне самостоятельного мышления, грамотно и логично излагает изученный материал, не затрудняется с ответом, делает обоснованные выводы и заключения, свободно применяет теоретические знания при решении практических задач;

Оценка «хорошо» ставится обучающемуся, если он строит ответ на уровне самостоятельного мышления, грамотно и логично излагает изученный материал, однако допускает отдельные неточности и пробелы в знаниях, свободно применяет теоретические знания при решении практических задач;

Оценка «удовлетворительно» ставится обучающемуся, усвоившему только базовую часть программного материала, при ответе допускает неточности, материал излагает не последовательно, затрудняется применить теоретические знания при решении практической задачи, допускает ошибки, которые исправляет с помощью преподавателя;

Оценка «неудовлетворительно» ставится обучающемуся, который не способен продемонстрировать знания теоретического материала, допускает существенные ошибки при изложении учебного материала, при ответе подменяет теоретическую аргументацию рассуждениями обыденно-бытового характера. В ответе допускает грубые ошибки, которые не может исправить даже с помощью преподавателя.

Шкала пересчета баллов по дисциплине при промежуточной форме аттестации по

дисциплине «зачет с оценкой»

| <i>Балл</i> | <i>Оценка</i> | <i>Уровень сформированности компетенции</i> |
|---------------|-----------------------|---|
| от 4,5 до 5,0 | «отлично» | Высокий |
| от 3,5 до 4,4 | «хорошо» | Средний |
| от 2,5 до 3,4 | «удовлетворительно» | Пороговый |
| менее 2,5 | «неудовлетворительно» | Минимальный |

7.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Зачет выставляется по результатам работы в семестре, при сдаче всех оценочных мероприятий, предусмотренных текущим контролем успеваемости. Процедура зачета как отдельное контрольное мероприятие не проводится, оценивание знаний обучающегося происходит по результатам текущего контроля.

Перечень практических навыков для текущего контроля по дисциплине:

1. Использует соответствующую терминологию при описании фенотипа
2. Владеет методами генетического анализа
3. Описывает классификацию наследственных болезней
4. Интерпретирует результаты лабораторных, инструментальных методов диагностики у детей и подростков
5. Интерпретирует результаты обследования, намечает объём дополнительных исследований для уточнения диагноза; формулирует клинический диагноз
6. Выявляет жизнеопасные нарушения и оказывает при неотложных состояниях первую помощь детям, подросткам и взрослым
7. Объясняет характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию аномалий и пороков
8. Решает генетические задачи
9. Интерпретирует результаты наиболее распространённых методов функциональной диагностики, применяемых для выявления наследственной патологии
10. Диагностирует врожденные морфогенетические варианты
11. Выявляет детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
12. Проводит профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.
13. Владеет методами ведения медицинской учетно-отчетной документации в медицинских организациях педиатрического профиля
14. Владеет методами неврологического обследования детей и подростков
15. Владеет методами изучения наследственности у человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод)

Вопросы для проверки уровня теоретической подготовки обучающегося в ходе текущего контроля:

1. Периоды развития генетики.
2. Предмет и задачи клинической генетики.
3. Понятие наследственных заболеваний, их распространенность.
4. Принципы классификации наследственных заболеваний (генетический, патогенетический и клинический).
5. Диагностика наследственных болезней.

6. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики.
7. Специфические симптомы наследственных заболеваний.
8. Морфогенетические варианты развития, их значение в диагностике наследственной патологии.
9. Врожденные пороки развития. Причины тератогенеза.
10. Понятие моногенных болезней
11. Методы диагностики моногенных болезней
12. Клинико-цитогенетические признаки фенилкетонурии, адрено-генитального синдрома, муковисцидоза, врожденного гипотиреоза, галактоземии, миотонической дистрофии, нейрофиброматоза, синдрома Марфана.
13. Этиология хромосомных болезней
14. Классификация хромосомных болезней
15. Факторы, вызывающие хромосомные мутации.
16. Общеклиническая характеристика хромосомных болезней
17. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
18. Синдром Дауна
19. Синдром Патау
20. Синдром Эдвардса
21. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера
22. Синдром «кошачьего крика».
23. Первичная и вторичная профилактика.
24. Организация медико-генетической службы.
25. Деятельность медико-генетических консультаций.
26. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.
27. Организация медико-генетической службы в России.
28. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.
29. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков.
30. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте

7.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценивание сформированности компетенции осуществляется на практических занятиях в ходе текущего контроля. При оценивании результатов обучения по дисциплине «Клиническая генетика» учитывается:

- выполнение индивидуальных заданий по каждой теме практического занятия;
- собеседование по основным вопросам практических занятий, контрольное тестирование по разделам;
- демонстрация практических навыков по решению генетических задач;
- итоговое индивидуальное задание.

8. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

8.1 Основная литература

| Печатные издания | Электронные издания |
|--|---|
| 1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина [и др.]. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с. | 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 |

8.2 Дополнительная литература

| Печатные издания | Электронные издания |
|--|--|
| 1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст] : учеб. для вузов / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп., перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с. : табл., рис. + Вложено:комп. - диск (1 шт.) | 1. Биология: Медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс] : учебник для вузов / А. П. Пехов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 656 с. http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970414132.html |
| 2. Пехов, А. П. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учеб. / А. П. Пехов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 656 с. | 2. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учеб. / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 592 с. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970426760.html |
| | 3. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа : http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html |

9. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы, ЭБС

1. <http://www.biblioclub.ru> ЭБС «Университетская библиотека онлайн»
2. www.e.lanbook.com ЭБС Издательства «ЛАНЬ»
3. <http://www.rosmedlib.ru> ЭБС «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»
4. www.studentlibrary.ru ЭБС «Электронная библиотека технического вуза»

10. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение

| Наименование | Договор |
|--|--------------------------------|
| Сервис проверки уникальности текста | Договор № 149/ЗК от 24.07.2023 |
| Платформа видеоконференций Webinar | Договор № С-9820 от 14.12.2022 |
| 1С: Университет Проф | Договор № 27 от 30.04.2014 |
| kasperskyendpointsecurity | Договор № 179/ЗК от 18.08.2023 |
| Архиватор 7-zip | Бесплатный |
| AdobeAcrobat Reader DC | Бесплатный |
| Astra Linux Common Edition | Договор № 199/ЭТ от 12.09.2023 |
| 1С:Электронное обучение. Корпоративный университет | Договор №78/ЭТ от 06.06.2022 |
| 1С: Электронное обучение. Веб-кабинет преподавателя и студента | Договор № 78/ЭТ от 06.06.2022 |
| Консультант Плюс | Договор № 318/ЭТ от 09.01.2023 |

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

**Сведения о материально-техническом обеспечении
кафедры дефектологии, русского языка и социальной работы**

| Адрес | Наименование аудитории, № аудитории | Перечень оборудования |
|--|---|--|
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения лекций и занятий семинарского типа Ауд. 1 | Учебная мебель на <u>25</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>6</u> ед. |
| | | Доска |
| | | Телевизор, ноутбук |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд.2 | Учебная мебель на <u>14</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>6</u> ед. |
| | | Доска |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд.3 | Учебная мебель на <u>16</u> посадочных мест |
| | | Доска |
| | | Информационные стенды <u>5</u> ед. |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд.4 | Учебная мебель на <u>16</u> посадочных мест |
| | | Доска |
| | | Информационные стенды <u>5</u> ед. |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд.5 | Учебная мебель на <u>18</u> посадочных мест |
| | | Доска |
| | | Информационные стенды <u>6</u> ед. |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения лекций и занятий семинарского типа Ауд. 6 | Учебная мебель на <u>28</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>5</u> ед. |
| | | Доска |
| | | Телевизор, ноутбук, проектор |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд.7 | Учебная мебель на <u>10</u> посадочных мест |
| | | Доска |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Помещения для самостоятельной работы | Компьютер с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в ЭИОС - 3 шт. |

| | | |
|--|--|--|
| пус № 3) | обучающихся кафедры Кабинет 3а (лаборант-ская) | |
| ул. Пушкина, 8 (общежитие №1) | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд. 1 | Учебная мебель на <u>14</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>4</u> ед. |
| | | Доска |
| | | Методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Пушкина, 8 (общежитие №1) | Аудитория для проведения лекций и занятий семинарского типа Ауд. 10 | Учебная мебель на <u>25</u> посадочных мест |
| | | Доска |
| | | Телевизор, ноутбук |
| | | Стеллажи, методические и раздаточные наглядные материалы |
| ул. Мира, 310 | Аудитория для проведения лекций и занятий семинарского типа Ауд. 1 (324) | Учебная мебель на <u>32</u> посадочных мест |
| | | Доска <u>1</u> шт. |
| | | Информационные стенды <u>8</u> ед. |
| | | Ноутбук 1 шт. |
| ул. Мира, 310 | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд. 2 (308) | Учебная мебель на <u>16</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>1</u> ед. |
| | | Телевизор <u>1</u> шт. |
| | | Ноутбук 1 шт. |
| ул. Мира, 310 | Аудитория для проведения занятий семинарского типа Ауд. 3 (313) | Учебная мебель на <u>12</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>2</u> ед. |
| ул. Мира, 310 | Помещения для самостоятельной работы обучающихся кафедры Ауд. (313) | Учебная мебель на <u>12</u> посадочных мест |
| | | Информационные стенды <u>2</u> ед. |
| | | Автоматизированные рабочие места <u>1</u> (ноутбук) ед. с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в ЭИОС |
| ул. Пушкина, 8 (учебный корпус № 3) | Помещение для хранения и профилактического обслуживания оборудования кафедры Ауд. 7а | Расходные материалы в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки индивидуально |

Рабочая программа дисциплины «Клиническая генетика»:

Разработана:

Доцент кафедры «Дефектологии, русского языка и социальной работы», к.психол.н., доцент

Оганян К.М.

Обсуждена

на заседании кафедры «Дефектологии, русского языка и социальной работы», к.п.н., зав. кафедрой

Маяцкая Н.К.

Согласована и рекомендована к использованию в образовательном процессе для обучающихся по направлению подготовки 44.04.03 Специальное (дефектологическое) образование 2024 года набора очной формы обучения 29.05.2024

Руководитель ОПОП ВО

Оганян К.М.

Декан факультета гуманитарного и медико-биологического образования

Федько Н.А.