

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Эдуардович

Должность: Проректор по последипломному образованию и региональному развитию здравоохранения

Дата подписания: 24.12.2024 11:20:10

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246ad89f315b2adcf9f223c

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



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
В.Ф.1 ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ  
профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации  
в ординатуре по специальности  
31.08.18 Неонатология**

Донецк 2024

### Разработчики программы:

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Колесников Андрей Николаевич	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой анестезиологии, реаниматологии и неонатологии
2.	Головко Ольга Кузьминична	к.м.н., доцент	Доцент кафедры анестезиологии, реаниматологии и неонатологии
3.	Линчевский Георгий Леонидович	к.м.н., доцент	Доцент кафедры анестезиологии, реаниматологии и неонатологии

Рабочая программа дисциплины «Генетические заболевания новорожденных» обсуждена на учебно-методическом совещании кафедры анестезиологии, реаниматологии и неонатологии «19» июня 2024г. протокол № 13

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор

  
(подпись)

А.Н. Колесников

Рабочая программа дисциплины «Генетические заболевания новорожденных» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО «20» июня 2024г. протокол № 6

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

  
(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Генетические заболевания новорожденных» одобрена Советом ФНМФО «20» июня 2024г. протокол № 10

Председатель 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 - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.18 Неонатология (квалификация: врач-неонатолог).

## 2. Цель и задачи учебной дисциплины

**Цель:** освоение теоретических знаний и формирование практических навыков, необходимых в практической деятельности врача-неонатолога для решения консультативно-диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемыми к врачу-неонатологу.

### Задачи:

- усвоение современных знаний о природе наследственной патологии, а также роли генетических факторов в развитии врождённых аномалий и наследственных болезней.
- профессиональное овладение навыками клинико-генетического обследования больных, включая: навыки осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоение клинических особенностей (семиотики) наследственной патологии, оценку диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и микроаномалий развития;
- изучение программ неонатального скрининга при проведении медико-генетического консультирования;
- изучение принципов взаимодействия врача-неонатолога с медико-генетической службой и определение показаний для медико-генетического консультирования.

## 3. Место учебной дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетические заболевания новорожденных» входит в часть Блока В.Ф. «Дисциплины факультативные» учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

## 4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
<b>Общий объем дисциплины</b>	72 / 2,0 з.е.
Аудиторная работа	48
Лекций	6
Семинарских занятий	6
Практических занятий	36
Самостоятельная работа обучающихся	24
<b>Формы промежуточной аттестации, в том числе</b>	
Зачет	

## 5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Категория компетенций	Код и наименование компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенций
<b>Универсальные компетенции (УК)</b>		
Командная работа и лидерство	УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи	УК-3.1. Знает принципы организации процесса оказания медицинской помощи и методы руководства работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала. УК-3.2. Умеет организовывать процесс оказания медицинской помощи, руководить и контролировать работу команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала. УК-3.3. Умеет мотивировать и оценивать вклад каждого члена команды в результат коллективной деятельности. УК-3.4. Знает основы конфликтологии и умеет разрешать конфликты внутри команды.
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.1. Знает основы психологии и умеет выстраивать взаимодействие в рамках профессиональной деятельности. УК-4.2. Умеет поддерживать профессиональные отношения. УК-4.3. Владеет приемами профессионального взаимодействия коллегами и пациентами.
<b>Общепрофессиональные компетенции (ОПК)</b>		
Деятельность в сфере информационных технологий	ОПК-1. Способен использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности	ОПК-1.1. Знает современные информационно-коммуникационные технологии и ресурсы, применимые в научно-исследовательской, профессиональной деятельности и образовании. ОПК-1.2. Знает и умеет использовать современные информационно-коммуникационные технологии для повышения медицинской грамотности населения, медицинских работников. ОПК-1.3. Знает и умеет планировать, организовывать и оценивать результативность коммуникативных программ, кампаний по пропаганде здорового образа жизни. ОПК-1.4. Умеет работать в медицинской информационной системе, вести электронную медицинскую карту. ОПК-1.5. Знает основные принципы организации оказания медицинской помощи с использованием телемедицинских технологий, умеет применять их на практике. ОПК-1.6. Знает и умеет применять на практике основные принципы обеспечения информационной безопасности в медицинской организации.
Медицинская деятельность	ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	ОПК-4.1. Знает и умеет работать со стандартами оказания медицинских услуг. ОПК-4.2. Знает патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. ОПК-4.3. Составляет алгоритм диагностики и обследования пациентов. ОПК-4.4. Применяет лабораторные методы исследований и интерпретирует полученные результаты.
	ОПК-5. Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	ОПК-5.1. Способен определить план лечения новорожденных и недоношенных детей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи. ОПК-5.2. Способен назначить лечение новорожденным и недоношенным детям с применением медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи. ОПК-5.3. Умеет назначать и проводить лечебное питание,

		назначать лечебно-охранительный режим новорожденных и недоношенных детей с учетом их состояния в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи.
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
Медицинская деятельность	ПК-2. Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза.	<p>ПК-2.1. Знать:</p> <p>2.1.1. Информацию о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящих беременностей и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка.</p> <p>ПК-2.2. Уметь:</p> <p>2.2.1. Назначать лабораторные и инструментальные исследования новорожденным и недоношенным детям в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>2.2.2. Назначать консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>2.2.3. Интерпретировать результаты осмотров, лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей.</p> <p>2.2.4. Формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи</p> <p>ПК-2.3. Владеть:</p> <p>2.3.1. Методами проведения клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка.</p>
	ПК-4. Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения.	<p>ПК-4.1. Знать:</p> <p>4.1.1. Методы проведения просветительской работы по сохранению здоровья новорожденных и недоношенных детей.</p> <p>ПК-4.2. Уметь:</p> <p>4.2.1. Организовывать и проводить профилактические медицинские мероприятия по охране здоровья новорожденных и недоношенных детей.</p> <p>4.2.2. Организовывать и проводить мероприятия по поддержке грудного вскармливания.</p> <p>4.2.3. Организовывать и проводить противоэпидемические мероприятия в случае возникновения очага инфекции в отделениях неонатологического профиля (совместно с врачом-эпидемиологом).</p> <p>ПК-4.3. Владеть:</p> <p>4.3.1. Методами организации и проведения неонатальных скринингов на наследственные и врожденные заболевания.</p> <p>4.3.2. Методами организации и проведения вакцинопрофилактики инфекционных заболеваний у новорожденных и недоношенных детей.</p>
	ПК-6. Оказание медицинской помощи в экстренной форме.	<p>ПК-6.1. Знать:</p> <p>6.1.1. Методы оценки состояния пациента, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>ПК-6.2. Уметь:</p> <p>6.2.1. Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациенту, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p>

		6.2.2. Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. ПК-1.3. Владеть: 6.3.1. Методами оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентам, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)).
--	--	---

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

**Знать:**

- законодательство Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению;
- основы медицинской этики и деонтологии в медицинской генетике для врача-неонатолога;
- методы профилактики врождённой и наследственной патологии;
- общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний;
- организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
- организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни;
- общие показания для проведения пренатальной диагностики, значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
- эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
- современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врождённых пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний;
- учебную и научную литературу, нормативно-правовые документы, базы данных и интернет-ресурсы в области медицинской генетики.

**Уметь:**

- формулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
- оценивать результаты лабораторных методов диагностики;
- проводить дифференциальную диагностику между наследственными синдромами;
- оформлять медицинскую документацию;
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
- назначать специфическую терапию при выявлении генетической патологии;
- соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами.

**Владеть:**

- методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней;
- навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков;
- методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики;
- навыками взаимодействия с врачами разных специальностей.

**ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, УМЕНИЙ  
ВРАЧА-НЕОНАТОЛОГА:**

- навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (ВИМИС и др.);
- навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии;
- интерпретация результатов исследования клинических анализов для правильной постановки диагноза и оценки эффективности терапии.

## 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 контроля успеваемости
			лекции	семинарские занятия	практические занятия	самостоятельная работа	аттестация			
<b>В.Ф.2.</b>	<b>Генетические заболевания новорожденных</b>	<b>72</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>36</b>	<b>24</b>		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>В.Ф.2.1</b>	<b>Принципы медико-генетического консультирования в неонатологической практике. Организационные аспекты, этические проблемы, нормативно-правовая база.</b>		2	2	4	4		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ПК-2, ПК-4	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>В.Ф.2.2</b>	<b>Клиническая характеристика и подходы к лечению заболеваний, включенных в программу неонатального скрининга.</b>		2	2	26	16		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
В.Ф.2.2.1	Врожденная дисфункция коры надпочечников.		2		6	3		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
В.Ф.2.2.2	Врожденный гипотиреоз				5	4		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
В.Ф.2.2.4	Муковисцидоз				5	3		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
В.Ф.2.2.5	Фенилкетонурия				5	3		УК-3, УК-4,	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС

								ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6		
В.Ф.2.2.6	Галактоземия			2	5	3		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>В.Ф.2.3</b>	<b>Первичные иммунодефициты</b>		2	2	6	4		УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
	<b>Промежуточная аттестация</b>							УК-3, УК-4, ОПК-1, ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-4, ПК-6		зачет
	<b>Общий объем подготовки</b>	<b>72</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>36</b>	<b>24</b>				

**В данной таблице использованы следующие сокращения:**

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

## **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;
- проблемная лекция.

## **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)* проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Промежуточная аттестация ординаторов после завершения изучения дисциплины «Генетические заболевания новорожденных» профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.18 Неонатология осуществляется посредством зачета. Зачет по дисциплине без оценки выставляется при условии отсутствия неотработанных пропусков и среднем балле за текущую успеваемость не ниже 3,0. Итоговое занятие не проводится.

### **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. Ребенок от 1-й беременности, первых срочных родов находится в отделении патологии новорожденных. Масса при рождении 3000 г, рост 51 см. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, сухие, отмечается гиперпигментация белой линии живота и наружных гениталий. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Сосет вяло, на 4 сутки жизни появились частые, обильные срыгивания, рвота. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски. Отмечается вирилизация наружных гениталий: гипертрофия клитора и частичное сращение больших половых губ (высокая задняя спайка). Учитывая описанную выше клиническую картину, у ребенка вероятнее всего:

- \*А. Аденогенитальный синдром, сольтеряющая форма
- В. Аденогенитальный синдром, простая вирильная форма
- С. Болезнь Иценко-Кушинга

## D. Муковисцидоз

2. В медико-генетическую консультацию обратились родители 3-х месячного ребенка с катарактой обоих глаз для уточнения диагноза и прогноза. Родители здоровы, состоят в кровнородственном браке, матери 24 года, отцу 25 лет. Ребенок от третьей беременности, третьих срочных родов. Вес при рождении 3570г, рост 53 см. Из роддома девочка выписана на 6-е сутки. Раннее развитие ребенка с задержкой. С рождения отмечались частые срыгивания, рвота, неустойчивый стул, плохая прибавка в весе, желтуха новорожденных до 2-х месяцев. Наблюдается у невропатолога с диагнозом перинатальное поражение ЦНС. Показатели физического развития: рост 55 см, вес 4900 г, телосложение пропорциональное, кожные покровы бледные, подкожно-жировой слой истончен. Печень выступает из-под реберной дуги на 3 см. Стул неустойчивый.

Генеалогический анамнез: двое старших родных братьев пробанда умерли в возрасте 1 месяца, предположительно причиной смерти в обоих случаях стала печеночная недостаточность, сепсис (от вскрытия умерших детей родители отказались).

Сформулируйте предварительный диагноз.

A. Фенилкетонурия

B. Адреногенитальный синдром

\*C. Галактоземия

D. Муковисцидоз

3. Ребенок Т. поступил в реанимационное отделение детской клинической больницы на 10-е сутки жизни с жалобами на сухой кашель, одышку, субфебрильную температуру, снижение аппетита, слабость. При обследовании в отделении была диагностирована левосторонняя нижнедолевая пневмония, ДН 1-2.

Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА – 0,9 мг%, ТТГ – 8 мкМЕ/л, ИРТ – 186 нг/мл, 17-ОПГ – 15 ммоль/л, ГАЛ – 112 нмоль/л.

Сформулируйте возможный предварительный диагноз.

A. Врожденная пневмония

\*B. Муковисцидоз, легочная форма

C. Целиакия

D. Первичный иммунодефицит

## Образцы ситуационных заданий

Ребенка от первой беременности, первых срочных родов в 1-е сутки жизни осмотрел неонатолог и заметил следующие особенности: уплощенное лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, короткий нос с плоской спинкой, макроглоссию, брахицефалию, низко расположенные деформированные ушные раковины.

Из анамнеза известно, что матери ребенка 38 лет, отцу – 42 года. Оба супруга здоровы, их родители, два брата мужа здоровы, сестра в браке имеет ребёнка с пороком сердца. По линии жены две сестры здоровы и имеют по два здоровых ребёнка. Кариотипы супругов в пределах нормы.

1. О какой патологии у ребёнка можно думать в данном случае? Обоснуйте Ваш ответ.

2. Какие обследования требуются для уточнения данного диагноза?

3. Каков прогноз при данном заболевании?

### Эталон ответа №1

1. Синдром Дауна, трисомия по 21 хромосоме 47 XY, +21 Диагноз ставится на основании характерной клинической картины. Синдром Дауна подозревают, исходя из наличия особенностей внешности, характерных для данного заболевания.

2. Диагноз подтверждается кариотипированием – исследованием хромосом ребенка на наличие отклонений. Кроме того, исследуются функции, которые могут быть нарушены при синдроме Дауна – функция щитовидной железы, зрительные, слуховые анализаторы. Выявляются возможные пороки сердца, лейкопения.

3. Синдром Дауна не может быть вылечен, так что терапия направлена на конкретные проявления заболевания.

## 9. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

### 9.1. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование лекции	Трудоёмкость (акад. час)
1	Принципы медико-генетического консультирования в неонатологической практике. Организационные аспекты, этические проблемы, нормативно-правовая база.	2
2	Врожденная дисфункция коры надпочечников.	2
3	Первичные иммунодефициты	2
	<b>Всего:</b>	<b>6</b>

### 9.2. Тематический план практических и семинарских занятий

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад. час)	
		семинарские занятия	практические занятия
1.	Принципы медико-генетического консультирования в неонатологической практике. Организационные аспекты, этические проблемы, нормативно-правовая база.	2	4
2.	Врожденная дисфункция коры надпочечников.		6
3.	Врожденный гипотиреоз		5
4.	Муковисцидоз		5
5.	Фенилкетонурия		5
6.	Галактоземия	2	5
7.	Первичные иммунодефициты	2	6
	<b>Всего</b>	<b>6</b>	<b>36</b>

### 9.2. Тематический план самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
1.	Принципы медико-генетического консультирования в неонатологической практике. Организационные аспекты, этические проблемы, нормативно-правовая база.	Подготовка к СЗ,КПЗ.	4
2.	Врожденная дисфункция коры надпочечников.	Подготовка к СЗ,КПЗ.	3
3.	Врожденный гипотиреоз	Подготовка к СЗ,КПЗ.	4
4.	Муковисцидоз	Подготовка к СЗ,КПЗ.	3
5.	Фенилкетонурия	Подготовка к СЗ,КПЗ.	3
6.	Галактоземия	Подготовка к СЗ,КПЗ.	3
7.	Первичные иммунодефициты	Подготовка к СЗ,КПЗ.	4
	<b>Всего</b>		<b>24</b>

### 9.3. Методическое обеспечение учебного процесса:

Методические указания по дисциплине «Генетические заболевания новорожденных» для обучения ординаторов по специальности 31.08.18 Неонатология, утверждены Ученым советом ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

##### Основная литература:

1. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 896 с.
2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с.
3. Клиническая генетика: учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с.
4. Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие / под ред. Азовой М. М. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с.
5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В., Хандогина А. В. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с.

##### Дополнительная литература:

1. Клиническая генетика: учебник / 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.
2. Шабалов, Н. П. Неонатология : в 2 т. Т. 2 : учебное пособие / Н. П. Шабалов. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-3795-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970437957.html> (дата обращения: 12.04.2021). - Режим доступа : по подписке.
3. Неонатология. Национальное руководство. Краткое издание / под ред. Н. Н. Володина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-2443-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424438.html> (дата обращения: 12.04.2021). - Режим доступа : по подписке.
4. Современное медико-генетическое консультирование / Под ред. Е.К. Гинтера, С.И. Козловой.- М.:Авторская Академия, 2016.-304с.
5. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.

##### Программное обеспечение и интернет-ресурсы

1. Электронный каталог WEB-OPAC Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLIBRARY <http://elibrary.ru>
4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» <https://cyberleninka.ru/>
5. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

### **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 31.08.18 Неонатология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 30.06.2021 № 559 (зарегистрировано в Минюсте России 28.07.2021, регистрационный № 64401);
- Профессиональный стандарт «Врач-неонатолог», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 № 136н. (зарегистрировано в Минюсте России 02.04.2018, регистрационный

- № 50594);
- Квалификационная характеристика «Врач-неонатолог» (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));
  - 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);
  - Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 № 921н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «Неонатология» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25.12.2012, регистрационный № 26377);
  - Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;
  - Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

#### **11. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

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