

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Эдуардович

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



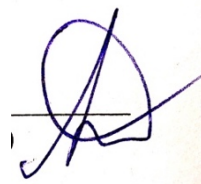
(подпись)

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



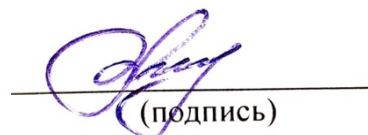
(подпись)

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
<b>Общий объем дисциплины</b>	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
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
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			
	<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>9</b>			<b>9</b>		<b>ПК-1, 2, 5-7</b>		<b>Зачет с оценкой</b>
	<b>ВСЕГО:</b>	<b>72</b>		<b>12</b>	<b>36</b>	<b>24</b>			

**В данной таблице использованы следующие сокращения:**

<b>ПЛ</b>	проблемная лекция	<b>Пр.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)
<b>КПЗ</b>	клиническое практическое занятие	<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач
<b>СЗ</b>	семинарское занятие	<b>Кл.С</b>	анализ клинических случаев
<b>СР</b>	самостоятельная работа обучающихся	<b>Т</b>	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
<b>1</b>	<b>Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы (1 год)</b>	<b>12</b>	<b>36</b>
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		<b>9</b>
	<b>Всего:</b>	<b>12</b>	<b>36</b>

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

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
<b>1</b>	<b>Наследственная патология с преимущественным поражением нервной системы (1 год)</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>24</b>
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	
	<b>Всего:</b>		<b>24</b>

### 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.