

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"



Персонифицированная медицина

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой	Патофизиологии и общей патологии
Учебный план	о310866-Травматол-21-1.plx Специальность: Травматология и ортопедия
Квалификация	Врач-травматолог-ортопед
Форма обучения	очная
Общая трудоемкость	2 ЗЕТ

Часов по учебному плану	72	Виды контроля в семестрах:
в том числе:		зачеты 2
аудиторные занятия	32	
самостоятельная работа	40	

Распределение часов дисциплины по

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	2 (1.2)		Итого	
	Неделя 16		уп	рп
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	6	6	6	6
Практические	26	26	26	26
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и)

д.м.н. профессор, заведующий кафедрой
патофизиологии и общей патологии МИ СурГУ

Коваленко
Людмила
Васильевна



к.б.н., ст. преподаватель кафедры патофизиологии и
общей патологии МИ СурГУ

Кавушевская
Наталья
Сергеевна



Рабочая программа дисциплины
Персонафицированная медицина

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.66 ТРАВМАТОЛОГИЯ И ОРТОПЕДИЯ (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 26.08.2014г. №1109)

составлена на основании учебного плана:

Специальность: Травматология и ортопедия

утвержденного учёным советом вуза от 17 июня 2021 г., протокол № 6

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

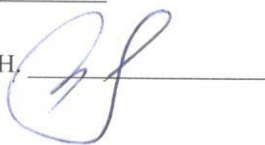
Протокол от 13 мая 2021 г. № 9

Зав. кафедрой, д.м.н. профессор Коваленко Л.В.



Утверждена на УМС МИ от 21 мая 2021 г. Протокол № 7

Председатель УМС, к.м.н. доцент Лопатская Ж.Н.



1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
1.1	Целью курса по выбору «Персонализированная медицина» в высших медицинских учебных заведениях является изучение интеграционных механизмов, реализующих индивидуальные особенности человека на основании исследований его генома, протеома, микробиома и нейроэндокринных процессов. Указанная модель позволяет привить учащимся навыки аналитического исследования индивидуальных механизмов пато- и саногенеза, привлечь пациента к активному участию в лечении заболевания и реабилитации, приверженности здоровому образу жизни.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	
Цикл (раздел) ОП:	ФТД.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Педагогика
2.1.2	Патология
2.1.3	Социально-психологические основы профессиональной деятельности
2.1.4	Педиатрия
2.1.5	Эндокринология
2.1.6	Неотложные состояния
2.2	Дисциплины (модули) и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.1.1	Производственная (клиническая) практика
3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен

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 у детей и подростков, 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

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	термины дисциплины и их значение;
3.1.2	основные методы медико-генетического исследования;
3.1.3	значение изучаемой дисциплины для развития медицины и здравоохранения и ее связь с другими медико-биологическими и медицинскими дисциплинами.
3.1.4	общие закономерности развития и проявления различных патологических реакций, процессов, состояний и различных заболеваний
3.1.5	механизмы формирования патологических систем и нарушений информационного процесса при воздействии на организм различных патологических агентов
3.2	Уметь:
3.2.1	анализировать системные патологические процессы и отдельные заболевания на различных структурно-морфофункциональных уровнях.
3.2.2	проводить клинко-патогенетические параллели ведущих синдромом.
3.2.3	проводить системный анализ клинко-лабораторных, эксперименталь-ных и других данных и формулировать на их основе заключение о воз-можных причинах и механизмах развития патологических процессов (бо-лезней);
3.2.4	проводить дифференциальную диагностику между патологическими состояниями;
3.2.5	обосновать патогенетическое лечение заболевания;
3.2.6	анализировать причины, условия, реактивность организма в возникно-вении, развитии и завершении (исходе) заболеваний;
3.2.7	анализировать этиологию, патогенез, проявления и исходы наиболее частых форм патологии органов и систем, принципы их этиологической и патогенетической терапии
3.3	Владеть:
3.3.1	базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поисковые системы;
3.3.2	навыками системного анализа популяционного здоровья;
3.3.3	навыками клинической интерпретации лабораторных и инструментальных методов исследования
3.3.4	навыками системного анализа общей патологии и современных теоретических концепций в здравоохранении;

3.3.5	навыками персонифицированного анализа различных болезней, обоснованием индивидуальных методов диагностики, лечения, реабилитации и профилактики заболеваний.
3.3.6	методами оценки функционального состояния организма здорового человека и при различных заболеваниях
3.3.7	навыками анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий человека при различных заболеваниях.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-	Литература	Инте	Примечание
Раздел 1. Общий раздел							
1.1	Эволюционные и теоретические основы персонализированная медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины. /Лек/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	
1.2	Эволюционные и теоретические основы персонализированная медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины. /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.3	Эволюционные и теоретические основы персонализированная медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медици-ны. /Ср/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.4	Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты.	2	2	ПК-1	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	
1.5	Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты.	2	2	ПК-1	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.6	Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты.	2	4	ПК-1	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.7	Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Лек/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	

1.8	Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.9	Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.1 Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.10	Медицинская протеомика: протеомные профили, обеспечивающих разделение пациентов на клинические группы для персонализированного подхода к лечению /Пр/	2	4	ПК-1	Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.11	Медицинская протеомика: протеомные профили, обеспечивающих разделение пациентов на клинические группы для персонализированного подхода к лечению /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.12	Персонализированная медицина и микробиом Понятие о нормальной микрофлоре. Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. APUD-система. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках. /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.13	Персонализированная медицина и микробиом Понятие о нормальной микрофлоре. /Ср/	2	4	ПК-1	Л1. Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.14	Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. APUD-система. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках. /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.15	Персонализированная и профилактическая медицина. Первичная, вторичная и третичные профилактики. Преконцепционная профилактика, предимплантационная и пренатальная диагностика. /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.16	Персонализированная и профилактическая медицина. Первичная, вторичная и третичные профилактики. /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.17	Преконцепционная профилактика, предимплантационная и пренатальная диагностика /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4	0	Подготовка к практическому занятию
1.18	Персонализированная и предиктивная медицина. Популяционные скрининги: пренатальный, неонатальный. /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л 2.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат
1.19	Персонализированная и предиктивная медицина. Популяционные скрининги: пренатальный, неонатальный. /Ср/	2	4	ПК-1	Л1.1 Л 2.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию

1.20	Персонализированная и партиципативная медицина. Психофизиология, медицинская и перинатальная психология. /Пр/	2	2	ПК-1	Л2.1 Л 3.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, реферат
1.21	Персонализированная и партиципативная медицина. Психофизиология, медицинская и перинатальная психология. /Ср/	2	2	ПК-1	Л2.1 Л 3.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.22	Типовые патологические процессы и особенности индивидуальных реакций /Пр/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л 3.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи реферат
1.23	Типовые патологические процессы и особенности индивидуальных реакций /Ср/	2	2	ПК-1	Л1.1 Л 3.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Подготовка к практическому занятию
1.24	Контрольная работа	2	3	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Реферат
1.25	Итоговое занятие. /Зачет/ /Пр/	2	3	ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5	0	Теоретический вопрос, ситуационная задача

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

5.1. Контрольные вопросы и задания

Представлены в Приложении 1

5.2. Темы письменных работ

Представлены в Приложении 1

5.3. Фонд оценочных средств

Представлены в Приложении 1

5.4. Перечень видов оценочных средств

Текущий контроль: устный опрос, тестовые задания, ситуационные задачи, реферат

Контрольная работа: реферат

Промежуточный контроль (зачет): теоретический вопрос, ситуационная задача

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	
Л1.1	Новицкий В.В., Уразова О.И.	Патофизиология: учебник : в 2 т. / под ред. В. В. Новицкого, О. И. Уразовой. - 5-е изд., перераб. и доп.	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2018 http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970439951.html	1

Л1.2.	Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. 2-е изд., перераб. и доп.	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2017. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970440186.html	1
Л1.3	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2018 http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html	1
Л1.4	Мутовин Г.Р.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Гриф УМО по классическому университетскому образованию.	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2010 http://www.studmedlib.ru/book/IS	1
6.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	
Л2.1	Петрухин А.С.	Детская неврология: Том 2	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2018 http://www.studentlibrary.ru/book	1
Л2.2	И.А. Иловайская, И.В. Глинкина, Т.И. Романцова, Л.К. Дзеранова, Е.А. Пигарова, Д.Е. Колода,	НЕЙРОЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2011 http://www.studmedlib.ru/book/970406779V0012.html	1
Л 2.3	Дегтярев Д.Н.	Неонатология, № 1	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. http://www.studmedlib.ru/book/2	1
6.1.3. Методические разработки				
Л 3.1	Валкина О.Н.	Руководство к практическим занятиям по физиологии нервной системы, сенсорных систем и высшей нервной деятельности: Учебно-методическое пособие.	М. : Прометей, 2011. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785426300644.html	1
6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"				
Э1	Электронно-библиотечная система «КнигаФонд»			
Э2	Электронная библиотека 1-го МГМУ им. И. М. Сеченова			
Э3	Научная электронная библиотека			
Э4	Медицинский проект WebMedInfo			
Э5	Русский медицинский центр			
6.3.1 Перечень программного обеспечения				
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft			
6.3.2 Перечень информационных справочных систем				
6.3.2.1	http://www.garant.ru информационно-правовой портал Гарант.ру			
6.3.2.2	http://www.consultant.ru справочно-правовая система Консультант плюс			
7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)				
7.1	Учебная аудитория для проведения лекций оснащена мультимедиа проектором, доской, ноутбуком, типовой учебной мебелью: парты, стулья Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, каб. № 2-б.			
7.2	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащена мультимедиа проектором, экраном, ноутбуком; типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22., каб №533.			
7.3	Симуляционный центр МИ СурГУ, Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков – 22. Аудитории симуляционного центра МИ, оборудованные фантомной и симуляционной техникой, лабораторными инструментами и расходными материалами.			
8. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)				
Представлены в приложении № 2				

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Приложение к рабочей программе по дисциплине

Персонафицированная медицина

31.08.66 Травматология и ортопедия

(наименование специальности с шифром)

Уровень подготовки кадров высшей квалификации
по программе ординатуры

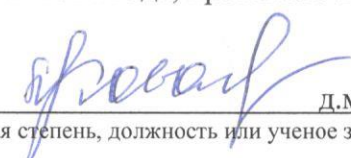
Квалификация:

Врач-травматолог-ортопед

Форма обучения:

очная

Фонды оценочных средств утверждены на заседании кафедры патофизиологии и общей патологии «13» мая 2021 года, протокол № 9

Заведующий кафедрой  д.м.н. профессор Коваленко Л.В.
(ученая степень, должность или ученое звание, Ф.И.О.)

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

Компетенция 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		
Знает	Умеет	Владеет
<p>- термины, используемые в курсе изучаемой дисциплины;</p> <p>- основные методы исследования;</p> <p>- значение изучаемой дисциплины для развития медицины и здравоохранения, ее связь с другими медико-биологическими и медицинскими дисциплинами.</p>	<p>- анализировать физиологические и патологические процессы, отдельные заболевания на различных структурно-морфофункциональных уровнях.</p> <p>- проводить патофизиологический анализ клинико-лабораторных, экспериментальных и других данных и формулировать на их основе заключение о возможных причинах и механизмах развития патологических процессов (болезней);</p> <p>- проводить дифференциальную диагностику между патологическими состояниями на основании составления схем патогенеза</p> <p>- обосновать патогенетический подход к лечению патологического процесса (заболевания)</p>	<p>- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;</p> <p>- навыками системного анализа</p> <p>- навыками интерпретации полученных лабораторных и инструментальных методов исследования</p> <p>- навыками анализировать проблемы общей патологии и критически оценивать современные теоретические концепции и направления в медицине;</p>

Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Этап: Проведение текущего контроля успеваемости

Результаты текущего контроля знаний оцениваются по четырех балльной шкале с оценками:

- «отлично»;
- «хорошо»;
- «удовлетворительно»;
- «неудовлетворительно».

Дескриптор компетенции	Показатель оценивания	Оценка	Критерий оценивания
Знает	<p>– основные понятия и современные концепции общей нозологии;</p> <p>– общие закономерности и механизмы возникновения, развития и завершения патологических процессов, состояний, реакций и заболеваний;</p> <p>– этиологию, патогенез, клинические проявления, патогенетические принципы выявления, лечения и профилактики наиболее социально значимых заболеваний и патологических процессов.</p>	Отлично	<p>Демонстрирует полные научные знания о конкретных механизмах возникновения, развития и завершения патологических процессов, всех особенностей течения клинических проявлений его, аргументированно обосновывает критерии выбора методов диагностики и лечения различных заболеваний.</p> <p>Демонстрирует способность клинического мышления и его реализацию при решении профессиональных задач</p>
		Хорошо	<p>Демонстрирует сформированные, но имеет некоторые пробелы научных знаний о конкретных механизмах возникновения, развития и завершения патологических процессов, всех особенностей течения клинических проявлений его, аргументированно обосновывает критерии выбора методов диагностики и лечения различных заболеваний.</p> <p>Демонстрирует способность клинического мышления, но имеет некоторые проблемы по их реализации для решения профессиональных задач</p>
		Удовлетворительно	<p>Демонстрирует частичные научные знания о конкретных механизмах возникновения, развития и завершения патологических процессов, всех особенностей течения клинических проявлений его, аргументированно обосновывает критерии выбора методов диагностики и лечения различных заболеваний.</p> <p>Демонстрирует способность клинического мышления, но не может обосновать возможность их использования в конкретных клинических ситуациях</p>
		Неудовлетворительно	<p>- не имеет базовых научных знаний о механизмах возникновения, развития и завершения патологических процессов, всех особенностей течения клинических</p>

			<p>проявлений его, аргументированно обосновывает критерии выбора методов диагностики и лечения различных заболеваний. Отсутствует клиническое мышление.</p>
Умеет	<p>– проводить патофизиологический анализ данных о патологических синдромах, патологических процессах, формах патологии и отдельных болезнях;</p> <p>– формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы выявления, лечения и профилактики патологических процессов, состояний, реакций и заболеваний;</p> <p>– проводить анализ научной литературы и официальных статистических обзоров, готовить обзоры научной литературы / рефераты по современным научным проблемам;</p> <p>– проводить статистический анализ и подготовку научных статей по выполненному исследованию;</p> <p>– соблюдать основные требования</p>	Отлично	<p>- умение проводить патофизиологический анализ данных при решении профессиональных задач врача, а также при создании модельных ситуаций;</p> <p>- умение формулировать принципы диагностики, лечения и профилактики различных заболеваний</p> <p>- уметь анализировать научную литературу и способность на основании полученных знаний статистически обработать собственные результаты исследования и подготовить их к изданию</p>
		Хорошо	<p>- умение проводить частичный патофизиологический анализ данных при решении профессиональных задач врача, а также при создании модельных ситуаций;</p> <p>- умение формулировать принципы диагностики, лечения и профилактики различных заболеваний</p> <p>- уметь с некоторыми трудностями анализировать научную литературу и способность на основании полученных знаний статистически обработать собственные результаты исследования и подготовить их к изданию.</p>
		Удовлетворительно	<p>- не системно проводит патофизиологический анализ данных при решении профессиональных задач врача, а также при создании модельных ситуаций;</p> <p>- умение не в полном объеме формулировать принципы диагностики, лечения и</p>

	информационной безопасности.		профилактики различных заболеваний - уметь с трудностями анализировать научную литературу и способность на основании полученных знаний статистически обработать собственные результаты исследования и подготовить их к изданию.
		Неудовлетворительно	- не проводит патофизиологический анализ данных при решении профессиональных задач врача, а также при создании модельных ситуаций; - умение не в полном объеме формулировать принципы диагностики, лечения и профилактики различных заболеваний - уметь с трудностями анализировать научную литературу и способность на основании полученных знаний статистически обработать собственные результаты исследования и подготовить их к изданию.
Владеет	–методологической, методической и практической базой клинического мышления и эффективного профессионального действия врача. –решением отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области здравоохранения по исследованию этиологии и патогенеза, диагностике, лечению, реабилитации и	Отлично	- демонстрирует на высоком уровне владением методологической, методической и практической базой клинического мышления и эффективного профессионального действия врача. - владеет нестандартным решением научно-исследовательских задач в области здравоохранения.
		Хорошо	- демонстрирует владение методологической, методической и практической базой клинического мышления и эффективного профессионального действия врача. - владеет стандартным решением научно-исследовательских задач в области здравоохранения.
		Удовлетворительно	- демонстрирует владение отдельными приемами и технологиями методологической, методической и практической базой клинического мышления и

	профилактике заболеваний.		<p>эффективного профессионального действия врача.</p> <p>- при этом демонстрирует способность владеть стандартным решением научно-исследовательских задач в области здравоохранения, но допускает ошибки при применении данных знаний</p>
		Неудовлетворительно	<p>- демонстрирует фрагментарное, несистемное владение приемами и технологиями методологической, методической и практической базой клинического мышления и эффективного профессионального действия врача.</p> <p>- при этом не демонстрирует способность владеть стандартным решением научно-исследовательских задач в области здравоохранения.</p>

Этап: Проведение промежуточной аттестации-зачет

Результаты промежуточного контроля знаний оцениваются по двухбалльной шкале с оценками:

- «зачтено»
- «не зачтено»

Дескриптор компетенции	Показатель оценивания	Оценка	Критерий оценивания
Знает	<ul style="list-style-type: none"> • общие закономерности и механизмы возникновения, развития и завершения патологических процессов, состояний, реакций и заболеваний; • этиологию, патогенез, клинические проявления, патогенетические принципы выявления, лечения и профилактики наиболее социально значимых заболеваний и патологических процессов. 	Зачтено	<p>твердые и достаточно полные знания контролируемого объема программного материала, правильное понимание сущности и взаимосвязи рассматриваемых процессов и явлений;</p> <p>последовательные, правильные, конкретные ответы на поставленные вопросы при свободном устранении замечаний по отдельным вопросам. При ответах на вопросы использована основная и дополнительная литература.</p>

		Не зачтено	неправильный ответ на один из основных вопросов, грубые ошибки в ответе, непонимание сущности излагаемых вопросов; неуверенные и неточные ответы на дополнительные вопросы
Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • проводить патофизиологический анализ данных о патологических синдромах, патологических процессах, формах патологии и отдельных болезнях; • формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы выявления, лечения и профилактики патологических процессов, состояний, реакций и заболеваний; • проводить анализ научной литературы и официальных статистических обзоров, готовить обзоры научной литературы / рефераты по современным научным проблемам; • проводить статистический анализ и подготовку научных статей по выполненному исследованию; • соблюдать основные требования информационной безопасности. 	Зачтено	твердые и достаточно полные знания контролируемого объема программного материала, правильное понимание сущности и взаимосвязи рассматриваемых процессов и явлений; последовательные, правильные, конкретные ответы на поставленные вопросы при свободном устранении замечаний по отдельным вопросам. При ответах на вопросы использована основная и дополнительная литература.
		Не зачтено	неправильный ответ на один из основных вопросов, грубые ошибки в ответе, непонимание сущности излагаемых вопросов; неуверенные и неточные ответы на дополнительные вопросы
Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • методологической, методической и практической базой клинического мышления и эффективного профессионального действия врача. • решением отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области здравоохранения по исследованию этиологии и 	Зачтено	твердые и достаточно полные знания контролируемого объема программного материала, правильное понимание сущности и взаимосвязи рассматриваемых процессов и явлений; последовательные, правильные, конкретные ответы на поставленные вопросы при свободном

	<p>патогенеза, диагностике, лечению, реабилитации и профилактике заболеваний.</p>		<p>устранении замечаний по отдельным вопросам. При ответах на вопросы использована основная и дополнительная литература.</p>
		<p>Не зачтено</p>	<p>неправильный ответ на один из основных вопросов, грубые ошибки в ответе, непонимание сущности излагаемых вопросов; неуверенные и неточные ответы на дополнительные вопросы</p>

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

Этап: Проведение текущего контроля успеваемости

Тема № 1. Эволюционные и теоретические основы персонализированная медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины.

1. Список вопросов для устного опроса

1. Законодательная база и правовые документы персонализированной медицины.
2. Историческая справка, концепции и противоречия персонализированной медицины.
3. Персонализированная медицина как фундаментальная и интегративная наука. Структура и методы персонализированной медицины. Модели персонализированной и стратификационной (доказательной) медицины.
4. Предмет и задачи персонализированной медицины. Персонализированная медицина как теоретическая и методологическая база здравоохранения РФ в ближайшей перспективе.
5. Основные понятия персонализированной медицины. Профилактика и прогнозирование рисков заболевания. Норма, здоровье, переходные состояния организма между здоровьем и болезнью. Предболезнь.
6. Геном и эпигенетика.
7. Протеом
8. Микробиом
9. Нейрофизиология и медленные колебания гемодинамики.
10. Клинические проявления повреждений на разных уровнях интеграции организма. Единство функциональных и структурных нарушений в патогенезе заболеваний. Причинно-следственная связь в патогенезе. Ведущие звенья патогенеза; «порочные круги».
11. Саногенез. Выздоровление полное и неполное. Ремиссия, рецидив, осложнение. Защитные, компенсаторные и восстановительные реакции организма.

2. Тестовые задания

Выберите один правильный ответ:

- 1) Генетические особенности пациента, влияющие на фармакологический ответ, представляют собой:
А. Хромосомные перестройки
Б. Хромосомные транслокации
В. Однонуклеотидные полиморфизмы (SNP)
- 2) У носителей (гомозиготных или гетерозиготных) полиморфного маркера CYP2C9*3 активность изофермента цитохрома P450 2C9:
А. Высокая
Б. Нормальная
В. Низкая
- 3) При выявлении у больного с постоянной формой фибрилляции предсердий гетерозиготного носительства «медленного» аллельного варианта гена CYP2C9 необходимо:
А. Воздержаться от применения непрямых антикоагулянтов

- Б. Воздержаться от применения варфарина, назначить аценокумарол
- В. Воздержаться от назначения аценокумарола, назначить варфарин
- Г. Назначить варфарин или аценокумарол в минимальной начальной дозе

4) У больного с болевым синдромом, у которого выявляется дубликация гена CYP2D6, обезболивающий эффект при применении трамадола будет:

- А. Слабым
- Б. Выраженным
- В. Средним

5) Полиморфизм генов системы биотрансформации и транспортеров у больного можно определить методом:

- А. Иммуноферментного анализа
- Б. Иммунофлюоресцентного анализа
- В. Полимеразной цепной реакцией
- Г. Высокоэффективной жидкостной хроматографии

6). Неонатальный скрининг предполагает:

- 1) обследование детей из учреждений для слабовидящих
- 2) исследование крови новорожденных на гликозаминогликаны
- 3) обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии

7). Для проведения цитогенетического анализа используется:

- 1) клетки костного мозга
- 2) клетки печени
- 3) лимфоциты периферической крови
- 4) биоптат семенника

8). В РФ регламентирован неонатальный скрининг на заболевания:

- 1) адреногенитальный синдром
- 2) муковисцидоз
- 3) фенилкетонурия
- 4) гипотиреоз
- 5) галактоземия
- 6) все вышеперечисленные

9). Для клинико-генеалогического метода применяют:

- 1) составление родословной с последующим обследованием пробанда
- 2) составление родословных
- 3) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения
- 4) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

10). Пробанд – это:

- 1) больной, обратившийся к врачу
- 2) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- 3) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
- 4) больной или носитель, изучаемого признака
- 5) индивидуум, с которого начинается сбор родословной

3. Ситуационные задачи

Задача №1.

Больная 62 лет, с диагнозом ИБС: стенокардия напряжения ФК II, постинфарктный кардиосклероз, артериальная гипертензия 3 степени, очень высокого риска, мерцательная аритмия, пароксизмальная форма, хроническая сердечная недостаточность III функционального класса по NYHA, гиперхолестеринемия и дислипидемия 2B принимает по назначению участкового врача ацетилсалициловую кислоту 125 мг 1 раз в сутки, гидрохлоротиазид 25 мг 1 раз в сутки, эналаприл 5 мг 2 раза в сутки, карведилол 12,5 мг 2 раза в сутки, спиронолактон 25 мг 1 раз в сутки. Больная обратилась в медицинский центр с жалобами на стойкое снижение настроения. В связи с клиническими проявлениями соматизированной депрессии поставлен вопрос о назначении антидепрессантов.

1. Имеются ли у больной показания для проведения фармакогенетического тестирования, если да, то какие?
2. Осуществите выбор антидепрессанта и его режима дозирования с учетом межлекарственного взаимодействия, принимая во внимание то, что у больной выявляется носительство генотипа CYP2D6*4/*4.
3. Разработайте программу оценки эффективности и безопасности проводимого медикаментозного лечения.

Задача №2.

У ребенка с гемолитической анемией обнаружена склонность к частым инфекционным заболеваниям, отмечается задержка умственного развития. При комплексном обследовании обнаружен наследственный дефект гена, кодирующего глутатион-синтетазу.

1. Объясните патогенетическую связь между недостаточностью глутатион-синтетазы и обнаруженными клиническими симптомами.
2. Как называется состояние, характеризующееся развитием дисбаланса в окислительно-восстановительной системе клеток?
3. Перечислите основные компоненты системы поддержания окислительно-восстановительного гомеостаза клеток.

4. Темы рефератов

1. Исторические аспекты становления персонализированной медицины.
2. Контуры будущей эры персонализированной медицины.

Тема № 2. Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты.

1. Список вопросов для устного опроса

1. Строение клетки, ее основные функции.
2. Молекулярные основы генетики. Гены и хромосомы. Геном человека. Нарушение генетического аппарата.
3. Реализация наследственной информации. Регуляция действия гена.
4. Генетические основы эволюции. Хромосомные перестройки. Мутационный процесс.
5. Генетические механизмы эукариот. Пол. Спермато- и оогенез.
6. Матричные процессы в клетке. Сплайсинг и процессинг иРНК, тРНК, рРНК. Уровни регуляции действия генов: претранскрипционный, транскрипционный, посттранскрипционный, трансляционный, посттрансляционный.

7. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая.
8. Медицинская генетика. Методы диагностики: клинико-генеалогический, цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические.
9. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Перспективы молекулярной медицины.

2. Тестовые задания

1. О наследственном характере заболевания свидетельствует:

- 1) высокая конкордантность болезни у разнояйцевых близнецов, живущих в одинаковых условиях
- 2) высокая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов, живущих в разных, резко контрастирующих условиях
- 3) низкая конкордантность болезни у однояйцевых близнецов, живущих в разных условиях

2. Хромосомными болезнями являются:

- 1) фенилкетонурия
- 2) болезнь Дауна
- 3) серповидно-клеточная анемия
- 4) гемофилия
- 5) дальтонизм
- 6) синдром Кляйнфельтера
- 7) синдром Шерешевского–Тёрнера
- 8) синдром трисомии X

3. Оцените верность утверждений (какие утверждения **неправильны**)

- 1) при синдроме Шерешевского–Тёрнера одно тельце Барра
- 2) при синдроме Кляйнфельтера может быть два тельца Барра
- 3) при синдроме трисомии X два тельца Барра
- 4) при болезни Дауна три тельца Барра

4. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- 1) фенилкетонурия
- 2) близорукость
- 3) дальтонизм
- 4) полидактилия

5. Оцените верность утверждений: (какие утверждения **правильны**)

- 1) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц
- 2) ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых лиц
- 3) рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений
- 4) рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение
- 5) доминантная патология может миновать ряд поколений

6. По доминантному типу наследуются:

- 1) агаммаглобулинемия Брутона
- 2) полидактилия
- 3) альбинизм
- 4) алкаптонурия

- 5) дальтонизм
- 6) брахидактилия
- 7) сосудистая гемофилия типа фон Виллебранда

7. По рецессивному типу наследуются:

- 1) агаммаглобулинемия Брутона
- 2) полидактилия
- 3) альбинизм
- 4) алкаптонурия
- 5) дальтонизм
- 6) брахидактилия
- 7) сосудистая гемофилия типа фон Виллебранда

8. По рецессивному типу, сцепленному с хромосомой X наследуются:

- 1) фенилпировиноградная олигофрения
- 2) синдром Марфана
- 3) гемофилия А
- 4) гемофилия В
- 5) гемофилия С
- 6) дальтонизм

9. Признаки врождённых болезней с изменённой генетической программой:

- 1) проявляется в родословной не менее чем в двух поколениях
- 2) не проявляется в родословной данного пациента
- 3) могут передаваться по наследству от заболевших родителей потомкам
- 4) есть аномалии в генетической программе пациента
- 5) нет аномалий в генетической программе, но механизм передачи наследственной информации нарушен
- 6) возникают в результате аномалий только половых хромосом

10. По наследству не передаются следующие наследственные болезни:

- 1) гипогенитальные
- 2) хромосомные
- 3) геномные
- 4) генные
- 5) сублетальные
- 6) летальные
- 7) полудоминантные

3. Ситуационные задачи

Задача №1.

Больной К., 27 лет, занимался самолечением по поводу простуды и повышения температуры тела. В течение трех дней принимал ацетилсалициловую кислоту в больших дозах. На фоне лечения появились кровотечения из дёсен и носа. При обследовании обнаружены петехии на ногах. Количество тромбоцитов в крови - $200 \times 10^9/\text{л}$, время кровотечения - 12 мин, АПТВ - 36 с, ПВ - 12 с, время свертывания крови - 10 мин.

Сделайте заключение о виде нарушения гемостаза. Каков механизм нарушений?

Задача №2.

Больной К., 5 лет, поступил в хирургическое отделение больницы по скорой помощи в связи с

непрекращающимся кровотечением из небольшой раны кисти. Коленные суставы деформированы и малоподвижны. Проба Дьюка 5 мин, время свертывания крови 33 мин, протромбиновый индекс 90 %, тромбоцитов - $180 \times 10^9/\text{л}$. Кровотечение было остановлено переливанием свежезамороженной плазмы.

Какое заболевание можно предположить?

4. Темы рефератов

1. Определение полиморфизма в геноме человека
2. Определение генетического полиморфизма предрасположенности к тромбообразованию
3. Определение генетического полиморфизма предрасположенности к нарушениям метаболизма фолатного цикла
4. Определение фармакогенетических маркеров метаболизма лекарственных препаратов

Тема № 3. Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы

1. Список вопросов для устного опроса

1. «Болезни адаптации» как объект исследований персонализированной медицины.
2. Феномен коморбидности и персонализированная медицина.
3. Биоритмы, медленные волновые процессы при физиологических и патологических состояниях.
4. Психология личности и партиципативная медицина.

2. Тестовые задания

1. Для клинико-генеалогического метода характерно
 - 1) составление родословной с последующим обследованием пробанда
 - 2) составление родословных
 - 3) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения
 - 4) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений
2. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно
 - 1) родители больного ребёнка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда
 - 2) сын никогда не наследует заболевание от отца
 - 3) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин
3. Пробанд - это
 - 1) больной, обратившийся к врачу
 - 2) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
 - 3) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
 - 4) больной или носитель, изучаемого признака
 - 5) индивидуум, с которого начинается сбор родословной
4. Сибсы - это
 - 1) все родственники пробанда
 - 2) дети одной родительской пары
 - 3) родственники пробанда, лично обследованные врачом-генетиком

5. Регрессия нервно-психического развития

- 1) при болезнях накопления
- 2) при аминокацидурии
- 3) при тератогенном воздействии во время внутриутробного развития
- 4) при хромосомных транслокациях

6. Для нарушения обмена аминокислот характерно

- 1) метаболический ацидоз в раннем возрасте
- 2) необычный запах мочи и пота
- 3) сонливость, заторможенность, рвота у ребенка раннего возраста
- 4) все перечисленные признаки
- 5) задержка умственного развития

7. Для фенилкетонурии характерно

- 1) фенилкетонурия аутосомно-рецессивное заболевание
- 2) одним из признаков фенилкетонурии является гипопигментация
- 3) назначение диеты позволяет избежать задержки умственного развития
- 4) у взрослых ограничения в диете могут быть сняты
- 5) все перечисленные признаки

8. Для мукополисахаридоза характерно

- 1) дефицит лизосомальных ферментов метаболизма мукополисахаридов
- 2) гепатоспленомегалия
- 3) все перечисленные признаки
- 4) дисплазия скелета, карликовость, контрактура суставов
- 5) задержка интеллектуального развития

9. Диагностические критерии муковисцидоза

- 1) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца
- 2) грубые черты лица, кифосколиоз, порок клапанов сердца
- 3) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул
- 4) задержка роста, помутнение роговицы

10. Диагноз муковисцидоза ставится на основании

- 1) биохимического анализа мочи и крови
- 2) клиники, исследования концентрации ионов Na^+ и Cl^- в потовой жидкости
- 3) данных офтальмолога, кардиолога и параклинических методов
- 4) данных электромиографии и креатинфосфокиназы в сыворотке крови

3. Ситуационные задачи

Задача №1

В родильном доме матери Н. и М., рожавшие вместе, заподозрили, что произошел обмен новорожденными по недосмотру персонала. Для решения возникшего недоразумения были определены группы крови. У матери Н. группа крови II (A), у ее супруга – та же группа крови, у новорожденного – I (O). У матери М. группа крови – I (O), у ее супруга – IV (AB), у новорожденного – III (B). Что бы Вы сказали по поводу этого недоразумения? Были ли основания для беспокойства?

Задача №2

Пациент Т. болен агаммаглобулинемией. При опросе он сообщил, что родители здоровы. Что Вы можете сказать в связи с этим о здоровье и генотипе матери пациента? О возможных генотипах сибсов пациентов?

4. Темы рефератов

1. Достижения современной эндокринологии и перспективы её дальнейшего развития.
2. Вопросы лечения, профилактики нейроэндокринных нарушений

Тема № 4. Медицинская протеомика: протеомные профили, обеспечивающих разделение пациентов на клинические группы для персонализированного подхода к лечению

1. Список вопросов для устного опроса

1. Предмет протеомики. Геномный этап в становлении протеомики. Структурная, функциональная и регуляторная протеомика. Объекты протеомных исследований. Протеомная стратегия идентификации белков и анализа их структуры.
2. Механизмы контроля активности протеома. Анализ конформации и внутримолекулярной динамики белка. Регуляция активности протеома путем изменения количественного состава белков. Роль структуры белков в контроле активности протеома. Схема сопряжения между конформацией, внутримолекулярной динамикой и функциональной активностью белков. Флуоресцентный анализ конформации быстрой внутримолекулярной динамики белка. Метод фосфоресцентного анализа медленной внутримолекулярной динамики белка.
3. Протеомные методы анализа белков. Современный дизайн протеомного исследования. Выбор методов пробоподготовки. Количественный анализ исследуемого белка. Хроматографические методы фракционирования. Принципы осуществления и возможности анализа белков методом высокоэффективной жидкостной хроматографии. Методы анализа белок-белковых взаимодействий, иммунопреципитация, белковые микрочипы.
4. Электрофоретические методы в протеомных исследованиях. Нарушения белкового состава плазмы крови: гипер-, гипо- и диспротеинемия; парапротеинемия. Конформационные изменения белков.
5. Масс-спектрометрия в протеомике. Принципы действия и типы масс-спектрометров.
6. Протеомика в медицине и фармакологии. Выявление специфических для конкретных заболеваний изменений в протеоме, установление диагностической диспропорции белков в пораженном органе и патологически измененных тканях. Обнаружение целевых протеинов (мишеней) и создание новых высокоэффективных медикаментозных и диагностических средств нового поколения. Создание для больного индивидуальных лекарств.

2. Тестовые задания

1. Для нарушения обмена аминокислот характерно
 - 1) метаболический ацидоз в раннем возрасте
 - 2) необычный запах мочи и пота
 - 3) сонливость, заторможенность, рвота у ребенка раннего возраста
 - 4) все перечисленные признаки
 - 5) задержка умственного развития
2. Для фенилкетонурии характерно
 - 1) фенилкетонурия аутосомно-рецессивное заболевание
 - 2) одним из признаков фенилкетонурии является гипопигментация
 - 3) назначение диеты позволяет избежать задержки умственного развития

4) у взрослых ограничения в диете могут быть сняты

5) все перечисленные признаки

3. Для мукополисахаридоза характерно

1) дефицит лизосомальных ферментов метаболизма мукополисахаридов

2) гепатоспленомегалия

3) все перечисленные признаки

4) дисплазия скелета, карликовость, контрактура суставов

5) задержка интеллектуального развития

4. Диагностические критерии муковисцидоза

1) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца

2) грубые черты лица, кифосколиоз, порок клапанов сердца

3) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул

4) задержка роста, помутнение роговицы

5. Диагноз муковисцидоза ставится на основании

1) биохимического анализа мочи и крови

2) клиники, исследования концентрации ионов Na^+ и Cl^- в потовой жидкости

3) данных офтальмолога, кардиолога и параклинических методов

4) данных электромиографии и креатинфосфокиназы в сыворотке крови

6. Для проведения цитогенетического анализа используются

1) клетки костного мозга

2) клетки печени

3) лимфоциты периферической крови

4) биоптат семенника

7. Показания для биохимического исследования

1) задержка психического развития в сочетании с мочекислым диатезом

2) гипопигментация, задержка моторного и речевого развития

3) олигофрения в сочетании с общей диспластичностью

4) все вышеперечисленное

8. Показания для проведения специальных биохимических тестов

1) умственная отсталость, врожденные пороки развития органов и систем

2) привычное невынашивание беременности

3) катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии

4) нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи

9. Цитогенетическими методами диагностируются

1) наследственные дефекты обмена веществ

2) мультифакториальные болезни

3) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом

4) инфекционные болезни

10. Неонатальному скринингу подлежат заболевания

1) адреногенитальный синдром

2) муковисцидоз 3) фенилкетонурия

4) гипотиреоз

5) галактоземия

б) все вышеперечисленные

3. Ситуационные задачи

Задача №1

Здоровая женщина Н., у которой отец болен дальтонизмом, а мать здорова, обратилась в медико-генетическую консультацию с вопросом, нет ли опасности появления этой болезни у ее детей. Супруг этой женщины здоров. Что бы Вы могли ответить этой женщине? Составьте возможные родословные.

Задача №2

Мужчина, больной гемофилией С и женатый на здоровой женщине, в роду которой никто не болел гемофилией, обратился к врачу с вопросом, велика ли вероятность появления этой болезни у детей. Составьте возможные родословные и ответьте на поставленные вопросы.

4. Темы рефератов

1. Протеомика как фундаментальный инструмент доклинического скрининга
2. Современный технологический арсенал протеомики
3. Кардиоваскулярная протеомика
4. Протеомика плазмы крови

Тема № 5. Персонализированная медицина и микробиом. Понятие о нормальной микрофлоре. Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. APUD- система. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках

1. Список вопросов для устного опроса

1. Понятие о структуре, функции и роли микробиома.
2. Биохимический состав бактериальных клеток, наследственность и изменчивость бактерий. Организация генетического аппарата прокариот. Плазмиды, их функция, использование в генно-инженерных работах. Особенности биохимического состава прокариот. Микроорганизмы как объект молекулярно-генетических исследований. Способы генетической рекомбинации у бактерий (трансформация, трансдукция, конъюгация, мутации).
3. Характеристика основных представителей микромира. Разнообразие мира микробов и его представителей, особенности организации. Представители микромира (зубактерии, актиномицеты, миксобактерии, почкующиеся и стебельковые бактерии, риккетсии, микоплазмы, хламидии и др.).
4. Влияние биогенных и абиогенных факторов на микроорганизмы. Виды взаимоотношений микроорганизмов (комменсализм, метабиоз, симбиоз и др.). Понятие об экосистемах и взаимосвязи микроорганизмов со средой обитания. Экологические ниши.
5. Микроорганизмы, продуценты антибиотиков (актиномицеты, грибы, бактерии, бациллы). Классификация антибиотиков, антибиотики животного происхождения, фитонциды. Механизм действия различных групп антибиотиков. Использование антибиотиков в лечении.
6. Микробиота человека. Понятие о нормальной микрофлоре кожных покровов, верхних дыхательных путей, мочеполового тракта, желудочно-кишечного тракта. Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках.

2. Тестовые задания

1. Гипергликемию может вызвать избыток:

- 1) адреналина
- 2) Т3, Т4
- 3) глюкокортикоидов
- 4) соматропного гормона
- 5) глюкагона
- 6) инсулина
- 7) вазопрессина
- 8) АДГ

2. При сахарном диабете:

- 1) полиурия вторично обуславливает полидипсию
- 2) полидипсия вторично обуславливает полиурию

3. Глюкозурия наблюдается при:

- 1) СД
- 2) несахарном диабете
- 3) гиперосмолярной диабетической коме
- 4) алиментарной гипергликемии
- 5) гиперлипидемии
- 6) гиперлактатацидемии

4. Для гиперинсулинизма характерны следующие изменения углеводного обмена

- 1) торможение транспорта глюкозы через клеточные мембраны
- 2) активация транспорта глюкозы через клеточные мембраны
- 3) торможение гликогеногенеза
- 4) активация гликогеногенеза из глюкозы
- 5) торможение гликогенолиза
- 6) активация гликогенолиза
- 7) замедление окисления
- 8) активация окисления

5. Причинами относительного гиперинсулинизма являются:

- 1) уменьшение образования и выделения инсулина поджелудочной железой
- 2) снижение чувствительности тканей к инсулину
- 3) недостаток СТГ
- 4) хронический избыток СТГ
- 5) хронический избыток адреналина
- 6) углеводное голодание
- 7) длительное избыточное поступление углеводов с пищей
- 8) увеличение количества рецепторов к инсулину

6. Основными звеньями патогенеза гиперосмолярной диабетической комы являются:

- 1) значительная гипернатриемия
- 2) значительная гипергликемия
- 3) некомпенсированный кетоацидоз
- 4) значительная гиперкалиемия
- 5) гиперосмия цитозоля
- 6) гиперосмия крови и межклеточной жидкости

7. Основным звеном патогенеза диабетической комы у пациента с сд типа i является

- 1) гипернатриемия
- 2) гипергликемия
- 3) гиперкетонемия
- 4) гиперкалиемия

8. Главным звеном патогенеза гипогликемической комы является:

- 1) углеводное и энергетическое «голодание» нейронов головного мозга
- 2) углеводное «голодание» миокарда
- 3) гипоосмия крови
- 4) некомпенсированный кетоацидоз

9. Причиной полиурии на ранней стадии сд является:

- 1) микроангиопатия почек
- 2) гипергликемия
- 3) кетонемия
- 4) гиперхолестеринемия

10. Глюкозурию при сд вызывают:

- 1) кетонемия
- 2) гипергликемия
- 3) снижение почечного порога для экскреции глюкозы
- 4) микроангиопатия капилляров почечных клубочков

3. Ситуационные задачи

Задача №1.

Больной К., 5 лет, поступил в хирургическое отделение больницы по скорой помощи в связи с непрекращающимся кровотечением из небольшой раны кисти. Коленные суставы деформированы и малоподвижны. Проба Дьюка 5 мин, время свертывания крови 33 мин, протромбиновый индекс 90 %, тромбоцитов - $180 \times 10^9/\text{л}$. Кровотечение было остановлено переливанием свежезамороженной плазмы.

Какое заболевание можно предположить?

Задача №2.

В медико-генетической консультации женщина сообщила врачу, что ее сестра больна тяжелой формой серповидноклеточной анемии, сама она никогда ничем не болела, супруг здоров. Z интересуется, велика ли опасность появления этой болезни у ее детей? Для ответа на этот вопрос было проведено биохимическое исследование типов гемоглобина у обоих супругов. Оно показало, что в крови женщины содержится HbA – 70% и HbS – 28%, а у ее супруга HbA – 98% и HbS – 0%. Что должен был ответить врач женщине?

4. Темы рефератов

1. Здоровый микробиом человека;
2. Эволюционирующее понимание здорового микробиома;
3. Географическая изменчивость в здоровом микробиоме;
4. Отличие микробиома среди этнических групп.

Тема № 6. Персонализированная и профилактическая медицина. Первичная, вторичная и третичные профилактики. Преконцепционная профилактика, предимплантационная и пренатальная диагностика.

1. Список вопросов для устного опроса

1. Определение понятия «профилактика», основные исторические вехи развития учения о профилактике
2. Основные направления профилактики
3. Профилактические стратегии здравоохранения
4. Уровни профилактики (первичная, вторичная, третичная)
5. Методы профилактики различных заболеваний
6. Эффективность профилактики
7. Учреждения здравоохранения, осуществляющие профилактическую деятельность. Центры здоровья. Центры медицинской профилактики

2. Тестовые задания

1. Третичная профилактика – это
 - а) выздоровление
 - б) дальнейшее лечение
 - в) реабилитация
 - г) все выше перечисленное
2. К первичной профилактике следует относить:
 - а) раннюю диагностику заболеваний
 - б) оздоровление окружающей среды
 - в) профилактическую госпитализацию
 - г) все выше перечисленное
3. Объектом первичной профилактики являются:
 - а) реконвалесценты острых заболеваний
 - б) больные хроническими заболеваниями
 - в) все население
 - г) трудоспособное население
4. По какой шкале высчитывается суммарный риск сердечно – сосудистых заболеваний
 - а) Апгар
 - б) Скорс
 - в) Глазго
 - г) нет правильного ответа
5. «Первичным» звеном в системе профилактики являются:
 - а) врачи центра медицинской профилактики
 - б) участковые ЛПУ
 - в) участковые медицинские сестры ЛПУ и фельдшера ФАПов
 - г) врачи Роспотребнадзора
6. Что входит в скрининговую программу сахарного диабета
 - а) ЭКГ
 - б) ОАМ
 - в) сахар крови

г) кал на я/г

7. Укажите медицинский документ, который содержит информацию о динамике выявленных факторов риска неинфекционных заболеваний у пациентов ЛПУ:

- а) вкладыш регистрации факторов риска в медицинской карте амбулаторного больного
- б) единый талон амбулаторного пациента, ф025-8/у-95
- в) карта учета диспансеризации, ф 131/у-86
- г) контрольная карта диспансерного наблюдения, ф№030/у

8. Что входит в скрининговую программу ХОБЛ

- а) ОАМ
- б) ОАК
- в) спирография
- г) ФГДС

9. Диспансеризация – это

- а) организационная форма
- б) метод динамического наблюдения
- в) цель лечебно – профилактической помощи
- г) все перечисленное верно

10. Эффективность диспансеризации больных хроническими заболеваниями характеризуется:

- а) увеличением частоты обострений, уменьшением числа сопутствующих заболеваний
- б) повышением частоты обострений, ростом числа сопутствующих заболеваний
- в) уменьшением частоты обострений, уменьшением числа сопутствующих заболеваний
- г) снижением частоты обострений, ростом числа сопутствующих заболеваний

11. Скрининговая программа при раке прямой кишки

- а) колоноскопия
- б) колоноскопия с биопсией
- в) ирригоскопия
- г) все выше перечисленное верно

12. Цель организации школ здоровья:

- а) повышение качества жизни пациента и его семья
- б) оказание специализированной медицинской помощи
- в) обследование лиц без факторов риска
- г) охрана здоровья детей и подростков

13. Специфическая профилактика туберкулеза

- а) АКДС
- б) БЦЖ
- в) реакция Манту
- г) реакция Перке

14. Фактор риска занимающий 1 место по заболеваемости и смертности в России

- а) курение
 - б) алкоголь
 - в) неподвижный образ жизни
 - г) высокое артериальное давление
- анемии в анализе крови наблюдаются

15. Скрининговая программа при раке молочной железы

- а) маммография
- б) пикфлоуметрия
- в) спирография
- г) ЭКГ

3. Ситуационные задачи

Задача №1.

Женщина 30 лет, страдает ожирением, при массе тела-120 кг, ее рост 165 см. Она очень любит покушать: тортики, конфеты, бутерброды с салом и ветчиной и т.д. Двигается мало. Живет на первом этаже, рядом с домом. После работы идет в магазин, и весь день смотрит сериалы по телевизору, лежа на диване. Она не замужем. Родители умерли, живет одна. Работа, еда и телевизор - это вся её жизнь. Больной себя не считает.

Задания:

1. Выявите факторы риска.
2. Определите ИМТ и объясните его значение.

Задача №2.

Мужчина 40 лет, очень боится заболеть раком. Это боязнь связана с тем, что члены его семьи: отец, мать, брат и три сестры умерли от онкологических заболеваний разной локализации (рак желудка, печени, легких).

Пациент ежегодно, с 35 лет, проходит полное клинико-диагностическое обследование в престижном медицинском центре в Израиле. Уже пять лет заключение врачей центра единодушно: здоров. Пациент курит последние два года, он считает, что курение его успокаивает. Любит загорать на пляжах Средиземноморья, алкоголь употребляет крайне редко.

Задания:

1. Выявите факторы риска.
2. Составьте индивидуальный план мероприятий по профилактике

4. Темы рефератов

1. Гигиеническое обучение и воспитание населения.
2. Профилактика ВИЧ-инфекции, СПИД.
3. Профилактика вирусного гепатита В.
4. Профилактика вирусного гепатита С.
5. Технологии медицинской профилактики.

Тема №7. Персонализированная и предиктивная медицина. Популяционные скрининги: пренатальный, неонатальный

1. Список вопросов для устного опроса

1. Развитие неонатального скрининга и его особенности на современном этапе;
2. Степень разработанности проблемы популяционных скринингов;
3. Программа неонатального скрининга в России;
4. Этическая приемлемость применения молекулярно-генетических методов исследования в области неонатального скрининга;
5. Методологические проблемы расширения спектра диагностируемых заболеваний;
6. Вероятностный характер результатов молекулярно-биологического тестирования;
7. Этические проблемы расширения спектра скринируемых нозологий;
8. Неонатальное скринирование и пренатальная диагностика.

2. Тестовые задания

11. Неонатальный скрининг предполагает

- 1) обследование детей из учреждений для слабовидящих
- 2) исследование крови новорожденных на гликозаминогликаны
- 3) обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии

12. Для проведения цитогенетического анализа используются

- 1) клетки костного мозга
- 2) клетки печени
- 3) лимфоциты периферической крови
- 4) биоптат семенника

13. Показания для биохимического исследования

- 1) задержка психического развития в сочетании с мочекислым диатезом
- 2) гипопигментация, задержка моторного и речевого развития
- 3) олигофрения в сочетании с общей диспластичностью
- 4) все вышеперечисленное

14. Показания для проведения специальных биохимических тестов

- 1) умственная отсталость, врожденные пороки развития органов и систем
- 2) привычное невынашивание беременности
- 3) катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии
- 4) нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи

15. Цитогенетическими методами диагностируются

- 1) наследственные дефекты обмена веществ
- 2) мультифакториальные болезни
- 3) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом
- 4) инфекционные болезни

16. Неонатальному скринингу подлежат заболевания

- 1) адреногенитальный синдром
- 2) муковисцидоз
- 3) фенилкетонурия
- 4) гипотиреоз
- 5) галактоземия
- 6) все вышеперечисленные

17. Специальное биохимическое обследование необходимо

- 1) при мышечной гипотонии, рвоте, отставании в психомоторном развитии
- 2) при хронической пневмонии, нарушениях всасывания в кишечнике
- 3) при снижении зрения, гепатоспленомегалии, умственной отсталости
- 4) при всех вышеперечисленных состояниях

18. Основное условие проведения неонатального скрининга

- 1) низкая частота гена болезни в популяции
- 2) отсутствие методов патогенетического лечения
- 3) точный, быстрый, простой в выполнении и недорогой метод
- 4) выраженный клинический полиморфизм болезни

19. Цитогенетический метод является решающим для диагностики

- 1) моногенной патологии
- 2) синдромов с множественными врожденными пороками развития
- 3) хромосомной патологии
- 4) мультифакториальных болезней

20. Современный цитогенетический метод

- 1) исследование полового хроматина
- 2) интерфазный анализ хромосом
- 3) молекулярно-цитогенетический метод
- 4) метод рутинной окраски

3. Ситуационные задачи

Задача №1

В медико-генетическую консультацию направлена беременная М. 30 лет со второй по счету желанной беременностью впервые в сроке 26 нед. Из анамнеза выяснено, что первая беременность в данном браке закончилась преждевременными родами в 34-35 нед. ребенком мужского пола, массой 2800гр, ростом 49см. Состояние при рождении расценено как тяжелое, по поводу чего ребенок был переведен в реанимацию новорожденных, где осмотрен детским хирургом, установлен клинический диагноз врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. При обследовании ребенка по программе неонатального скрининга на пять наследственных заболеваний диагностирован высокий уровень иммунореактивного трипсина (ИРТ) в несколько раз превышающий допустимую норму. Ребенок умер в возрасте 7-х суток. Протокол вскрытия: патологоанатомический диагноз: Врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. Вне беременности семья в МГК не консультирована. УЗ протоколы по второй беременности первого и второго триместров не описывают ЭХО маркеров врожденных пороков развития у плода. Б/химический скрининг сывороточных маркеров первого и второго триместров не проводился.

1. Сформулируйте точный клинический диагноз ребенка от первой беременности? К какой группе заболеваний можно отнести данную патологию?
2. Укажите данные указывающие на возможность наследственного заболевания у новорожденного?
3. Разработайте алгоритм обследования и ведения семьи вне и во время последующих беременностей (комплекс профилактических мероприятий и пренатальная диагностика)

4. Темы рефератов

1. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.
2. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения пренатальной диагностики.
3. Методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
4. Алгоритм пренатальной диагностики.
5. Понятие доимплантационной диагностики.

Тема №8. Персонализированная и партисипативная медицина. Психофизиология, медицинская и перинатальная психология.

1. Список вопросов для устного опроса

1. Концепция персонализированной и патисипативной медицины;
2. Основная цель развития принципов персонализированной и патисипативной медицины в Российской Федерации;
3. Становление персонализированной и патисипативной медицины на основе прогрессивных научных разработок;
4. Совершенствование оказания помощи населению на основе принципов персонализированной и патисипативной медицины;
5. Кадровая политика при организации персонализированной и патисипативной медицины;
6. Межведомственные взаимодействия при оказании медицинской помощи, основанной на принципах персонализированной и патисипативной медицины;
7. Нормативно-правовое регулирование организации персонализированной и патисипативной медицины.

2. Темы рефератов

1. Что такое медицина «5 Р»;
2. Новые технологии персонализированной медицины;
3. Ключи к внедрению персонализированной медицины в РФ;
4. Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины.

Тема №9. Типовые патологические процессы и особенности индивидуальных реакций

1. Список вопросов для устного опроса

1. Механизмы нарушения функционирования и повреждения клетки
2. Специфические и неспецифические изменения при повреждении клеток
3. Принципы повышения устойчивости клеток к действию повреждающих факторов и патогенетической терапии
4. Общие реакции организма на повреждение: ответ острой фазы
5. Нарушения регионального кровообращения и микроциркуляции
6. Воспаление. Определение понятия и общая характеристика
7. Роль нервной, эндокринной и иммунной систем в патогенезе воспаления
8. Лихорадка. Инфекционный процесс основные виды инфекционного процесса

2. Тестовые задания

1. Некроз – это
 - а) Тотальное изменение в цитоплазме поврежденной клетки
 - б) Трансформация клетки в злокачественную
 - в) Генетически запрограммированная гибель клетки
 - +г) Необратимые повреждения клетки
 - д) Трофические нарушения клетки
2. Гипергликемию может вызывать избыток:
 - +а) Адреналина
 - +б) Тиреоидных гормонов
 - +в) Глюкокортикоидов

- +г) Соматотропного гормона
- д) Инсулина

3. Каковы признаки венозной гиперемии?

- а) Побледнение органа, повышение температуры пораженного участка, понижение кровяного давления в венах гиперемированного участка, пульсация мелких сосудов
- +б) Покраснение органа с синюшным оттенком, понижение температуры пораженного участка, повышение кровяного давления в венах к периферии от препятствия, увеличение объема гиперемированного участка

4. Первичная альтерация при воспалении возникает в результате

- а) Действия медиаторов воспаления
- б) Физико-химических изменений в очаге воспаления
- +в) Повреждающего действия флогогенного фактора
- г) Нарушений микроциркуляции
- д) Нарушения обмена веществ в очаге воспаления

5. Последовательность эмиграции лейкоцитов при остром воспалении:

- а) Нейтрофилы, эозинофилы, моноциты
- +б) Нейтрофилы, моноциты, лимфоциты
- в) Моноциты, лимфоциты, нейтрофилы
- г) Лимфоциты, моноциты, нейтрофилы
- д) Макрофаги, нейтрофилы, моноциты

6. Биологические особенности, характерные для злокачественных опухолей

- +а) Нерегулируемое размножение клеток
- +б) Утрата «лимита» деления Хэйфлика
- в) Экспансивный рост
- +г) Утрата контактного торможения
- +д) Инвазивный рост

7. При шоке, благодаря централизации кровообращения, в первую очередь поддерживается кровоснабжение:

- +а) Мозга и сердца
- б) Кишечника и легких
- в) Почек и печени
- г) Поджелудочной железы и желудка д) Мышц и костей

8. Гаптены приобретают антигенные свойства только после

- а) Воздействия на иммунокомпетентные клетки
- +б) Соединения с белками организма
- в) Соединения с желчными кислотами
- г) Образования парных соединений с серной кислотой
- д) Предварительного взаимодействия с макрофагом

3. Ситуационные задачи

Задача №1.

При иммуноцитохимическом исследовании биоптата костного мозга у больного острым лейкозом обнаружено значительное количество клеток с признаками специфической для апоптоза фрагментации ДНК. Этот показатель возрастает в динамике курса химиотерапии.

1. Объясните патогенетическую роль апоптоза в развитии злокачественного заболевания.

2. Перечислите основные отличия апоптоза от некроза.
3. Положительным или отрицательным прогностическим маркером является прогрессивное увеличение количества клеток, подвергающихся апоптозу, в процессе химиотерапии лейкоза.

Задача №2.

У больного ишемической болезнью сердца проведена операция аортокоронарного шунтирования. В раннем послеоперационном периоде обнаружено значительное повышение в крови активности МВ-фракции креатинфосфокиназы, аспартатаминотрансферазы, концентрации тропонина I, миоглобина. В биоптате миокарда, полученном в интраоперационном периоде, гистологически обнаружено большое количество клеток в состоянии некроза. В биоптате миокарда, полученном в послеоперационном периоде (5 дней после операции), обнаружено увеличение зоны повреждения за счет апоптотической гибели клеток.

1. Объясните причину изменения биохимических параметров крови у больного.
2. Объясните возможный патогенез указанных реакций в период ишемии миокарда и в период реперфузии миокарда.
3. Какой тип клеточной гибели кардиомиоцитов является более оптимальным с биологической точки зрения и почему.

4. Темы рефератов

1. Значение ПОЛ в развитии отдельных заболеваний (атеросклероз, ИБС, нарушение иммунитета, опухоли и др. на усмотрение обучающийся).
2. Перекисное окисление липидов – один из механизмов повреждения мембран.
3. Про- и антиоксидантные системы клетки. Значение в норме и патологии. Гипербарическая оксигенация.
4. Роль кальция в патогенезе повреждения клетки.
5. Факторы межклеточного взаимодействия.
6. Последствия повреждений органелл клетки: клеточной мембраны, ядра, митохондрий, рибосом, лизосом, аппарата Гольджи, пероксисом, цитоскелета.
7. Последствия усиления и недостаточности апоптоза. Сравнительная характеристика некроза и апоптоза.

Тема №10. Контрольная работа (Защита реферата).

1. «Лечить больного. А не болезнь»
2. Персоналицированная профилактика
3. Персоналицированная диагностика
4. Персоналицированное лечение
5. Персоналицированная медицина: изменение подхода к применению лекарств
6. Медико-психо-социальные маркеры здоровья
7. Маркеры патогенеза
8. Иммуноопосредованные заболевания и гены предрасположенности
9. Технологии персоналицированной терапии
10. Основы вариабельности иммунной системы, полиморфизм генов hla-системы
11. Методы персоналицированной медицины
12. Генетические основы иммуногематологии
13. Основы вариабельности иммунной системы, полиморфизм генов hla-системы
14. Бронхиальная астма, атопический дерматит, гены предрасположенности
15. Аутоиммунные заболевания. Современные представления о патогенезе. Гены предрасположенности.

Этап: проведение промежуточной аттестации по дисциплине –зачет

Задания на зачет состоят из одного теоретического вопроса и одной ситуационной задачи

<i>Задание для показателей оценивания дескриптора «Знает»</i>	<i>Вид задания</i>
<p align="center">Теоретические вопросы</p> <p>1. Болезнетворное влияние биологических факторов; вирусы, риккетсии, бактерии и паразиты как причины заболеваний. Психогенные патогенные факторы; понятие о ятрогенных болезнях. Значение социальных факторов в сохранении здоровья и возникновении болезней человека.</p> <p>2. Наследственные формы патологии. Отличие и сходство наследственных, врожденных, приобретенных и семейных форм патологии. Понятие о фенкопии. Причины наследственных форм патологии. Механизмы стабильности и изменчивости генотипа. Наследственная изменчивость - основа возникновения наследственных болезней. Эпигенетические механизмы и персонализированная медицина.</p> <p>3. Патогенез наследственных форм патологии. Мутации: генные, хромосомные и геномные; спонтанные и индуцированные. Мутации как инициальное звено изменения наследственной информации. Типовые варианты патогенеза наследственной патологии.</p> <p>4. Классификация наследственных форм патологии. Генные болезни: моно- и полигенные. Общие закономерности патогенеза генных наследственных болезней. Примеры генных наследственных болезней с нарушениями синтеза транспортных, структурных и ферментных белков.</p> <p>5. Хромосомные болезни: полиплоидии, анеуплоидии (синдромы: Шерешевского-Тернера, трипло-Х, Клайнфельтера, Дауна и др.), их проявления и патогенные особенности.</p> <p>6. Стресс. Понятие о стрессе как неспецифической реакции организма на воздействие различных чрезвычайных раздражителей. Стадии и механизмы развития стресса; роль нервно-гормональных факторов. Основные проявления стресса. Стресс и «общий адаптационный синдром». «Болезни адаптации», коморбидные состояния.</p> <p>7. Иммунодефицитные состояния. Первичные (наследственные и врожденные) иммунодефициты. Преимущественная недостаточность клеточного звена иммунитета (Т-системы): врожденная гипоплазия тимуса, дефицит пуриновой нуклеозидфосфорилазы. Иммунодефициты с нарушением продукции антител (дефекты В-системы): агаммаглобулинемия, дефицита отдельных классов иммуноглобулинов</p> <p>8. Расстройства системы гемостаза. Полиморфизм генов факторов свертывающей, противосвертывающей и фибринолитических систем в поддержании оптимального состояния крови и развитии расстройств системы гемостаза. Тромбоцитарно-сосудистый (первичный) гемостаз. Механизмы тромборезистентности сосудистой стенки и причины их нарушения. Роль тромбоцитов в первичном и вторичном гемостазе. Коагуляционный (вторичный) гемостаз. Роль факторов противосвертывающей системы, первичных и вторичных антикоагулянтов, фибринолиза в первичном и вторичном гемостазе.</p>	<p>- теоретический</p>

Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p>Ситуационные задачи</p> <p>Задача №1. При иммуноцитохимическом исследовании биоптата костного мозга у больного острым лейкозом обнаружено значительное количество клеток с признаками специфической для апоптоза фрагментации ДНК. Этот показатель возрастает в динамике курса химиотерапии.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Объясните патогенетическую роль апоптоза в развитии злокачественного заболевания. 2. Перечислите основные отличия апоптоза от некроза. 3. Положительным или отрицательным прогностическим маркером является прогрессивное увеличение количества клеток, подвергающихся апоптозу, в процессе химиотерапии лейкоза. <p>Задача №2. У больного ишемической болезнью сердца проведена операция аортокоронарного шунтирования. В раннем послеоперационном периоде обнаружено значительное повышение в крови активности МВ-фракции креатинфосфокиназы, аспартатаминотрансферазы, концентрации тропонина I, миоглобина. В биоптате миокарда, полученном в интраоперационном периоде, гистологически обнаружено большое количество клеток в состоянии некроза. В биоптате миокарда, полученном в послеоперационном периоде (5 дней после операции), обнаружено увеличение зоны повреждения за счет апоптотической гибели клеток.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Объясните причину изменения биохимических параметров крови у больного. 2. Объясните возможный патогенез указанных реакций в период ишемии миокарда и в период реперфузии миокарда. 3. Какой тип клеточной гибели кардиомиоцитов является более оптимальным с биологической точки зрения и почему. <p>Задача №3 В медико-генетическую консультацию направлена беременная М. 30 лет со второй по счету желанной беременностью впервые в сроке 26 нед. Из анамнеза выяснено, что первая беременность в данном браке закончилась преждевременными родами в 34-35 нед. ребенком мужского пола, массой 2800гр, ростом 49см. Состояние при рождении расценено как тяжелое, по поводу чего ребенок был переведен в реанимацию новорожденных, где осмотрен детским хирургом, установлен клинический диагноз врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. При обследовании ребенка по программе неонатального скрининга на пять наследственных заболеваний диагностирован высокий уровень иммунореактивного трипсина (ИРТ) в несколько раз превышающий допустимую норму. Ребенок умер в возрасте 7-х суток. Протокол вскрытия: патологоанатомический диагноз: Врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. Вне беременности семья в МГК не консультирована. УЗ протоколы по второй беременности первого и второго триместров не описывают ЭХО маркеров врожденных пороков</p>	<p>- <i>практический</i></p>

развития у плода.Б/химический скрининг сывороточных маркеров первого и второго триместров не проводился.

1. Сформулируйте точный клинический диагноз ребенка от первой беременности? К какой группе заболеваний можно отнести данную патологию?
2. Укажите данные указывающие на возможность наследственного заболевания у новорожденного?
3. Разработайте алгоритм обследования и ведения семьи вне и во время последующих беременностей (комплекс профилактических мероприятий и пренатальная диагностика)

Задача №4

Женщина 30 лет, страдает ожирением, при массе тела-120 кг, ее рост 165 см. Она очень любит покушать: тортики, конфеты, бутерброды с салом и ветчиной и т.д. Двигается мало. Живет на первом этаже, рядом с домом. После работы идет в магазин, и весь день смотрит сериалы по телевизору, лежа на диване. Она не замужем. Родители умерли, живет одна. Работа, еда и телевизор - это вся её жизнь. Больной себя не считает.

Задания:

- 1.Выявите факторы риска.
- 2.Определите ИМТ и объясните его значение.

Задача №5

Мужчина 40 лет, очень боится заболеть раком. Это боязнь связанна с тем, что члены его семьи: отец, мать, брат и три сестры умерли от онкологических заболеваний разной локализации (рак желудка, печени, легких).

Пациент ежегодно, с 35 лет, проходит полное клинико-диагностическое обследование в престижном медицинском центре в Израиле. Уже пять лет заключение врачей центра единодушное: здоров. Пациент курит последние два года, он считает, что курение его успокаивает. Любит загорать на пляжах Средиземноморья, алкоголь употребляет крайне редко.

Задания:

- 1.Выявите факторы риска.
2. Составьте индивидуальный план мероприятий по профилактике

Задача №6.

Больной К., 5 лет, поступил в хирургическое отделение больницы по скорой помощи в связи с непрекращающимся кровотечением из небольшой раны кисти. Коленные суставы деформированы и малоподвижны. Проба Дьюка 5 мин, время свертывания крови 33 мин, протромбиновый индекс 90 %, тромбоцитов - $180 \times 10^9/\text{л}$. Кровотечение было остановлено переливанием свежемороженой плазмы..

Какое заболевание можно предположить?

Задача №7.

В медико-генетической консультации женщина сообщила врачу, что ее сестра больна тяжелой формой серповидноклеточной анемии, сама она никогда ничем не болела, супруг здоров. Z интересуется, велика ли

опасность появления этой болезни у ее детей? Для ответа на этот вопрос было проведено биохимическое исследование типов гемоглобина у обоих супругов. Оно показало, что в крови женщины содержится HbA – 70% и HbS – 28%, а у ее супруга HbA – 98% и HbS – 0%. Что должен был ответить врач женщине?

Задача №8

В родильном доме матери Н. и М., рожавшие вместе, заподозрили, что произошел обмен новорожденными по недосмотру персонала. Для решения возникшего недоразумения были определены группы крови. У матери Н. группа крови II (A), у ее супруга – та же группа крови, у новорожденного – I (O). У матери М. группа крови – I (O), у ее супруга – IV (AB), у новорожденного – III (B). Что бы Вы сказали по поводу этого недоразумения? Были ли основания для беспокойства?

Задача №9

Пациент Т. болен агаммаглобулинемией. При опросе он сообщил, что родители здоровы. Что Вы можете сказать в связи с этим о здоровье и генотипе матери пациента? О возможных генотипах сибсов пациентов?

Задача №10.

Больная 62 лет, с диагнозом ИБС: стенокардия напряжения ФК II, постинфарктный кардиосклероз, артериальная гипертензия 3 степени, очень высокого риска, мерцательная аритмия, пароксизмальная форма, хроническая сердечная недостаточность III функционального класса по NYHA, гиперхолестеринемия и дислипидемия 2B принимает по назначению участкового врача ацетилсалициловую кислоту 125 мг 1 раз в сутки, гидрохлоротиазид 25 мг 1 раз в сутки, эналаприл 5 мг 2 раза в сутки, карведилол 12,5 мг 2 раза в сутки, спиронолактон 25 мг 1 раз в сутки. Больная обратилась в медицинский центр с жалобами на стойкое снижение настроения. В связи с клиническими проявлениями соматизированной депрессии поставлен вопрос о назначении антидепрессантов.

1. Имеются ли у больной показания для проведения фармакогенетического тестирования, если да, то какие?
2. Осуществите выбор антидепрессанта и его режима дозирования с учетом межлекарственного взаимодействия, принимая во внимание то, что у больной выявляется носительство генотипа *CYP2D6**4/*4.
3. Разработайте программу оценки эффективности и безопасности проводимого медикаментозного лечения.

Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения, характеризующих этапы формирования компетенций, описание шкал оценивания

I. Этап: проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине

Текущая аттестация – это регулярная проверка усвоения учебного материала на протяжении семестра. Она может осуществляться в устной или письменной формах в виде опросов, рефератов, проверки домашних заданий, написания истории болезни и самостоятельной работы обучающийся, проведении различных работ, коллоквиумов, тестирования. В ходе текущего контроля успеваемости преподаватель устанавливает реальный уровень усвоения обучающимися учебной программы на данный момент времени в виде выявления областей незнания, неумения, непонимания.

Формы текущего контроля определены учебным планом и описаны в рабочей программе. По всем заданиям текущего контроля выставляется оценка в соответствии с критериями и шкалой оценивания.

1. Рекомендации по оцениванию ответа на устный опрос:

Требования к оценке:

при выставлении оценки преподаватель учитывает:

- полноту знания учебного материала по теме занятия,
- степень активности обучающийся на занятии;
- логичность изложения материала;
- аргументированность ответа, уровень самостоятельного мышления;
- умение связывать теоретические положения с практикой, в том числе и с будущей профессиональной деятельностью.

Критерии оценки:

По результатам собеседования обучающийся получают количественную оценку («отлично», «хорошо», «удовлетворительно» и «неудовлетворительно»).

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Устный ответ	ПК-1	Раскрывает полное содержание теоретических основ предмета. Хорошо ориентируется в предмете, правильно отвечает на все предложенные вопросы	«отлично»
		Демонстрирует знание по предмету. Допускает незначительные неточности	«хорошо»
		Допускает существенные ошибки при ответе на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета	«удовлетворительно»
		Обучающийся не может сформулировать ответ на	«неудовлетворительно»

		поставленный вопрос или неправильно отвечает. Не может правильно ответить на большинство вопросов	
--	--	---	--

2. Рекомендации по оцениванию тестовых заданий:

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Решение тестовых заданий	ПК-1	80 – 100%	«отлично»
		66 – 80%	«хорошо»
		46 – 65%	«удовлетворительно»
		Менее 46%	«неудовлетворительно»

3. Рекомендации по оцениванию ситуационных задач:

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Решение ситуационных задач	ПК-1	обучающийся свободно, с глубоким знанием материала правильно и полно решил ситуационную задачу. В логическом рассуждении и решении нет ошибок, задача решена рациональным способом. Получен правильный ответ. Ясно описан способ решения.	«отлично»
		если обучающийся достаточно убедительно, с незначительными ошибками в теоретической подготовке и достаточно освоенными умениями по существу правильно ответил на вопросы или допустил небольшие погрешности в ответе при этом в логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок;	«хорошо»
		обучающийся недостаточно уверенно, с существенными	«удовлетворительно»

	ошибками в теоретической подготовке и плохо освоенными умениями ответил на вопросы ситуационной задачи; с затруднениями, но все же сможет при необходимости решить подобную ситуационную задачу на практике;	
	обучающийся имеет очень слабое представление о предмете и допустил существенные ошибки в ответе на большинство вопросов ситуационной задачи, неверно отвечал на дополнительно заданные ему вопросы, не может справиться с решением подобной задачи на практике.	«неудовлетворительно»

4. Рекомендации по оцениванию рефератов (в том числе выполнение контрольной работы)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой);

цель (должна соответствовать теме реферата);

задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце главы должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение главы отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по главам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы!

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в

специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Защита реферата	ПК-1	<p>Выполнены все требования к написанию и защите реферата:</p> <ul style="list-style-type: none"> - обозначена проблема и обоснована её актуальность; - сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция; - сформулированы выводы; - тема раскрыта полностью; - выдержан объём работы; - соблюдены требования к внешнему оформлению реферата; - даны правильные ответы на дополнительные вопросы. 	«отлично»
		<p>Основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты:</p> <ul style="list-style-type: none"> - неточности в изложении материала; - отсутствует логическая последовательность в суждениях; - не выдержан объем реферата; - имеются упущения в оформлении; - на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы. 	«хорошо»
		<p>Имеются существенные отступления от требований к реферированию:</p> <ul style="list-style-type: none"> - тема освещена лишь частично; - допущены фактические ошибки в содержании реферата; - имеются ошибки при ответе на дополнительные вопросы; 	«удовлетворительно»

	- во время защиты отсутствует вывод.	
	Реферат абсолютно не подготовлен. Тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.	«неудовлетворительно»

Этап: проведение промежуточного контроля успеваемости по дисциплине (зачет)

Зачет состоит из этапов:

- теоретический вопрос
- решение ситуационной задачи.

Для допуска и успешной сдачи промежуточной аттестации (зачет) обучающемуся необходимо выполнить следующие требования:

- 1) регулярно посещать аудиторные занятия по дисциплине; пропуск занятий не допускается;
- 2) в случае пропуска занятия обучающийся должен отработать пропущенные занятия в часы отработок;

Критерии оценивания промежуточной аттестации (зачет)

1. Рекомендации по оцениванию ответа на теоретический вопрос:

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Теоретический вопрос	ПК-1	Обучающийся раскрывает полное содержание теоретических основ предмета. Хорошо ориентируется в предмете, правильно отвечает на все предложенные вопросы.	«отлично»
		Обучающийся демонстрирует знание по предмету. Допускает незначительные неточности.	«хорошо»
		Обучающийся Допускает существенные ошибки при ответе на вопросы, демонстрируя поверхностные знания предмета.	«удовлетворительно»
		Обучающийся не может сформулировать ответ на поставленный вопрос или неправильно отвечает. Не	«неудовлетворительно»

	может правильно ответить на большинство вопросов.	
--	---	--

2. Рекомендации по оцениванию ситуационной задачи:

Схема оценивания

Тип задания	Проверяемые компетенции	Критерии оценки	Оценка
Решение ситуационных задач	ПК-1	обучающийся свободно, с глубоким знанием материала правильно и полно решил ситуационную задачу. В логическом рассуждении и решении нет ошибок, задача решена рациональным способом. Получен правильный ответ. Ясно описан способ решения.	«отлично»
		если обучающийся достаточно убедительно, с незначительными ошибками в теоретической подготовке и достаточно освоенными умениями по существу правильно ответил на вопросы или допустил небольшие погрешности в ответе при этом в логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок;	«хорошо»
		обучающийся недостаточно уверенно, с существенными ошибками в теоретической подготовке и плохо освоенными умениями ответил на вопросы ситуационной задачи; с затруднениями, но все же сможет при необходимости решить подобную ситуационную задачу на практике;	«удовлетворительно»
		обучающийся имеет очень слабое представление о предмете и допустил существенные ошибки в ответе на большинство вопросов ситуационной задачи, неверно отвечал на дополнительно заданные ему	«неудовлетворительно»

	вопросы, не может справиться с решением подобной задачи на практике.	
--	--	--

Итоговое оценивание промежуточной аттестации (зачет):

Ответ оценивается отметкой «**Зачтено**», если обучающийся получил оценку за устный ответ и решение ситуационной задачи «отлично», «хорошо», «удовлетворительно».

Отметка «**Не зачтено**» ставится, если обучающийся получил оценку за устный ответ и решение ситуационной задачи «неудовлетворительно», так же в случае выполнения одного из заданий на оценку «неудовлетворительно», обучающийся получает отметку «**Не зачтено**».

Вывод о сформированности компетенций: непосредственно на зачете обучающийся, демонстрирует знания материала по дисциплине «Персонализированная медицина», умение с этим материалом работать, навыки применения полученных знаний в решении практических задач. Все это, в свою очередь, свидетельствует о сформированности у обучающегося соответствующих компетенций: 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 (ПК-1)