

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ребковец Ольга Александровна
Должность: И.О.Ред.
Дата подписания: 25.03.2026 02:08:08
Уникальный программный ключ:
e789ec8739030382afc5ebff702928ad1af5c1b

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Камчатский государственный университет имени Витуса Беринга»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (КУРСА, МОДУЛЯ)

**Б1.О.ФТД.В.02 «Клиническая генетика (наследственные
заболевания нервной системы)»**

31.05.01 Лечебное дело

Форма обучения: очная

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования
- специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело (приказ Минобрнауки
России от 12.08.2020 г. № 988)

Петропавловск-Камчатский
2026 г.

I. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель:

освоения учебной дисциплины "Клиническая генетика (наследственные заболевания нервной системы)" состоит в изучении основных наследственных болезней, приобретении навыков построения классификаций, в овладении методикой обследования больных с наследственной патологией и интерпретацией показателей лабораторных и инструментальных методов обследования, в освоении принципов постановки диагноза для формирования клинического мышления будущего врача.

Задачи:

- приобретение студентами знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение студентов важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение студентов распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение студентов умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение студентов выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами наследственных заболеваний;
- обучение студентов оказанию больным первой врачебной помощи при возникновении неотложных состояний;
- обучение студентов выбору оптимальных схем этиопатогенетического лечения наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы медико-генетической консультации;

- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование навыков общения с пациентом с наследственной патологией и его представителями с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

Профессиональные компетенции студентов, индикаторы их достижения и результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ПК-5 Способен к установлению диагноза с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)	ПК-5.1 Знает этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов	Знает: этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы наследственных заболеваний Умеет: уточнить этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы наследственных заболеваний Владеет: навыком определения этиологии, патогенеза и патоморфологии, клинической картины, дифференциальной диагностики, особенностей течения, осложнений и исходов наследственных заболеваний

II. Трудоёмкость дисциплины

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 1 зачётных единиц (36 академических часов).

III. Структура дисциплины

Форма обучения: - очная

Таблица - Структура дисциплины

№	Наименование темы дисциплины	Семестр	Вид работы	Количество часов	Формы промежуточной аттестации	Результаты обучения
1	Тема 1 Пропедевтика наследственной патологии	9	Лекционные занятия	2		ПК-5.1
2	Тема 2 Наследственные нарушения обмена веществ	9	Лекционные занятия	2		ПК-5.1
3	Тема 3 Наследственные нервно-мышечные заболевания (9	Лекционные занятия	2		ПК-5.1
4	Тема 4 . Наследственные заболевания экстрапирамидной системы	9	Лекционные занятия	2		ПК-5.1
5	Тема 5 Факоматозы. Наследственные спиноцеребеллярные атаксии	9	Лекционные занятия	2		ПК-5.1
6	Тема 1 Наследственные нарушения обмена веществ	9	Самостоятельная работа	6		ПК-5.1
7	Тема 2 Наследственные нервно-мышечные заболевания	9	Самостоятельная работа	6		ПК-5.1
8	Тема 3 Наследственные заболевания экстрапирамидной системы	9	Самостоятельная работа	6		ПК-5.1
9	Тема 4 Факоматозы	9	Самостоятельная работа	4		ПК-5.1
10	Тема 5 Наследственные спиноцеребеллярные атаксии	9	Самостоятельная работа	4		ПК-5.1
-	Итого	9	-	36	Зачет	-

IV. СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

- 1) Тема 1 Пропедевтика наследственной патологии
- 2) Тема 2 Наследственные нарушения обмена веществ
- 3) Тема 3 Наследственные нервно-мышечные заболевания (
- 4) Тема 4 . Наследственные заболевания экстрапирамидной системы
- 5) Тема 5 Факоматозы. Наследственные спиноцеребеллярные атаксии

V. СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия

Не предусмотрены

Лабораторные занятия

Не предусмотрены

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Самостоятельная работа определяется как индивидуальная или коллективная учебная деятельность, осуществляемая без непосредственного руководства педагога, но по его заданиям и под его контролем. Самостоятельная работа – это познавательная учебная деятельность, когда последовательность мышления студента, его умственных и практических операций и действий зависит и определяется самим студентом. Формы самостоятельной работы студентов:

- работа с основной и дополнительной литературой, интернет-ресурсами;
- самостоятельное ознакомление с лекционным материалом, представленным на электронных носителях, в библиотеке образовательного учреждения;
- подготовка реферативных обзоров источников периодической печати, опорных конспектов, заранее определенных преподавателем;
- поиск информации по теме с последующим ее представлением в аудитории в форме доклада, презентаций;
- подготовка к зачетам

Реферат – творческая деятельность студента, которая воспроизводит в своей структуре научно–исследовательскую деятельность по решению теоретических и прикладных проблем в определённой отрасли научного знания. В силу этого курсовая работа является важнейшей составляющей учебного процесса в высшей школе.

Реферат, являясь моделью научного исследования, представляет собой самостоятельную работу, в которой студент решает проблему теоретического или практического характера, применяя научные принципы и методы данной отрасли научного знания. Результат данного научного поиска может обладать не только субъективной, но и объективной научной

новизной, и поэтому может быть представлен для обсуждения научной общественности в виде научного доклада или сообщения на научно-практической конференции, а также в виде научной статьи.

Реферат предполагает приобретение навыков построения делового сотрудничества, основанного на этических нормах осуществления научной деятельности. Целеустремлённость, инициативность, бескорыстный познавательный интерес, ответственность за результаты своих действий, добросовестность, компетентность – качества личности, характеризующие субъекта научно-исследовательской деятельности, соответствующей идеалам и нормам современной науки.

Реферат – это самостоятельная учебная и научно-исследовательская деятельность студента. Преподаватель оказывает помощь консультативного характера и оценивает процесс и результаты деятельности. Он предоставляет примерную тематику реферативных работ, уточняет совместно с ординатором проблему и тему исследования, помогает спланировать и организовать научно-исследовательскую деятельность, назначает время и минимальное количество консультаций.

Преподаватель принимает текст реферата на проверку не менее чем за десять дней до защиты.

Традиционно сложилась определенная структура реферата, основными элементами которой в порядке их расположения являются следующие:

1. Титульный лист.
2. Задание.
3. Оглавление.
4. Перечень условных обозначений, символов и терминов (если в этом есть необходимость).
5. Введение.
6. Основная часть.
7. Заключение.
8. Библиографический список.
9. Приложения.

На титульном листе указываются: учебное заведение, выпускающая кафедра, автор, преподаватель, тема исследования, место и год выполнения реферата.

Название реферата должно быть по возможности кратким и полностью соответствовать ее содержанию.

В оглавлении (содержании) отражаются названия структурных частей реферата и страницы, на которых они находятся. Оглавление целесообразно разместить в начале работы на одной странице.

Наличие развернутого введения – обязательное требование к реферату.

Несмотря на небольшой объем этой структурной части, его написание вызывает значительные затруднения. Однако именно качественно выполненное введение является ключом к пониманию всей работы, свидетельствует о профессионализме автора.

Таким образом, введение – очень ответственная часть реферата. Начинаться должно введение с обоснования актуальности выбранной темы. В применении к реферату понятие «актуальность» имеет одну особенность. От того, как автор реферата умеет выбрать тему и насколько правильно он эту тему понимает и оценивает с точки зрения современности и социальной значимости, характеризует его научную зрелость и профессиональную подготовленность.

Кроме этого во введении необходимо вычлнить методологическую базу реферата, назвать авторов, труды которых составили теоретическую основу исследования. Обзор литературы по теме должен показать основательное знакомство автора со специальной литературой, его умение систематизировать источники, критически их рассматривать, выделять существенное, определять главное в современном состоянии изученности темы.

Во введении отражаются значение и актуальность избранной темы, определяются объект и предмет, цель и задачи, хронологические рамки исследования.

Завершается введение изложением общих выводов о научной и практической значимости темы, степени ее изученности и обеспеченности источниками, выдвижением гипотезы.

В основной части излагается суть проблемы, раскрывается тема, определяется авторская позиция, в качестве аргумента и для иллюстраций выдвигаемых положений приводится фактический материал. Автору необходимо проявить умение последовательного изложения материала при одновременном его анализе. Предпочтение при этом отдается главным фактам, а не мелким деталям.

Реферат заканчивается заключительной частью, которая так и называется

«заключение». Как и всякое заключение, эта часть реферата выполняет

роль вывода, обусловленного логикой проведения исследования, который носит форму синтеза накопленной в основной части научной информации. Этот синтез – последовательное, логически стройное изложение полученных итогов и их соотношение с общей целью и конкретными задачами, поставленными и сформулированными во введении. Именно здесь содержится так называемое

«выводное» знание, которое является новым по отношению к исходному знанию. Заключение может включать предложения практического характера, тем самым, повышая ценность теоретических материалов.

В заключении реферата должны быть: а) представлены выводы по итогам исследования; б) теоретическая и практическая значимость, новизна реферата; в) указана возможность применения результатов исследования.

После заключения принято помещать библиографический список использованной литературы. Этот список составляет одну из существенных частей реферата и отражает самостоятельную творческую работу автора реферата.

Список использованных источников помещается в конце работы. Он оформляется или в алфавитном порядке (по фамилии автора или названия книги), или в порядке появления ссылок в тексте письменной работы. Во всех случаях указываются полное название работы, фамилии авторов или редактора издания, если в написании книги участвовал коллектив авторов, данные о числе томов, название города и издательства, в котором вышла работа, год издания, количество страниц.

Методические рекомендации для подготовки презентаций

Для подготовки презентации рекомендуется использовать: PowerPoint, MS Word, Acrobat Reader, LaTeX-овский пакет beamer. Самая простая программа для создания презентаций – Microsoft PowerPoint. Для подготовки презентации необходимо обработать информацию собранную при написании реферата.

Последовательность подготовки презентации:

1. Четко сформулировать цель презентации.
2. Определить каков будет формат презентации: живое выступление (тогда, сколько будет его продолжительность) или электронная

рассылка (каков будет контекст презентации).

3. Отобрать всю содержательную часть для презентации и выстроить логическую цепочку представления.

4. Определить ключевые моменты в содержании текста и выделить их.

5. Определить виды визуализации (картинки) для отображения их на слайдах в соответствии с логикой, целью и спецификой материала.

6. Подобрать дизайн и форматировать слайды (количество картинок и текста, их расположение, цвет и размер).

7. Проверить визуальное восприятие презентации.

К видам визуализации относятся иллюстрации, образы, диаграммы, таблицы. Иллюстрация – представление реально существующего зрительного ряда. Образы – в отличие от иллюстраций – метафора. Их назначение – вызвать эмоцию и создать отношение к ней, воздействовать на аудиторию. С помощью хорошо продуманных и представляемых образов, информация может надолго остаться в памяти человека. Диаграмма – визуализация количественных и качественных связей. Их используют для убедительной демонстрации данных, для пространственного мышления в дополнение к логическому. Таблица – конкретный, наглядный и точный показ данных. Ее основное назначение – структурировать информацию, что порой облегчает восприятие данных аудиторией.

Практические советы по подготовке презентации

печатный текст + слайды + раздаточный материал готовятся отдельно;

слайды – визуальная подача информации, которая должна содержать минимум текста, максимум изображений, несущих смысловую нагрузку, выглядеть наглядно и просто;

текстовое содержание презентации – устная речь или чтение, которая должна включать аргументы, факты, доказательства и эмоции;

рекомендуемое число слайдов 17-22;

обязательная информация для презентации: тема, фамилия и инициалы выступающего; план сообщения; краткие выводы из всего сказанного; список использованных источников;

раздаточный материал – должен обеспечивать ту же глубину и

охват, что и живое выступление: люди больше доверяют тому, что они могут унести с собой, чем исчезающим изображениям, слова и слайды забываются, а раздаточный материал остается постоянным осязаемым напоминанием;

раздаточный материал важно раздавать в конце презентации; раздаточный материалы должны отличаться от слайдов, должны быть более информативными

VII. СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум: учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452315>

2. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебник для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/4519244>.

3. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебник вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/451934> (дата обращения: 14.10.2021).

4. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебник для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452866>

Дополнительная литература

1. Болезнь Ниманна-Пика тип С [Электронный ресурс] / Михайлова С. В., Захарова Е. Ю. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429969.html>

2. Детская неврология. В 2-х томах. Том 2. Клиническая неврология [Электронный ресурс] : учебник / Петрухин А.С. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970422632.html>

3. Неврология и нейрохирургия. В 2 т. Т. 1. Неврология [Электронный ресурс] : учебник / Е.И. Гусев, А.Н. Коновалов, В.И. Скворцова; под ред. А.Н. Коновалова, А.В. Козлова. - 4-е изд., доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429013.html>
4. Неврология [Электронный ресурс] / Петрухин А. С., Воронкова К. В., Лемешко И. Д. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/06-COS-2386.html>
5. Общая неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>
6. Практическая неврология: руководство для врачей [Электронный ресурс] / Под ред. А.С. Кадыкова, Л.С. Манвелова, В.В. Шведкова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970417119.html>
7. Частная неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426609.htm>

Электронно-библиотечные ресурсы и системы, информационные и справочно-правовые системы:

1. Электронно-библиотечная система Издательства «Лань»
2. Электронно-библиотечная система ZNANIUM.com
3. Цифровой образовательный ресурс IPRsmart
4. Образовательная платформа «Юрайт»
5. Справочно-правовая система «Консультант студента»

VIII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением. Перечень материально-технического обеспечения дисциплины приведен в таблице.

Таблица - Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
Помещения для самостоятельной работы. Читальный зал. Номер аудитории А1007 (А1042) (№ помещения по плану БТИ 477, 10 этаж, площадь 1016,2 кв.м.	Помещения оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети Интернет со скоростью доступа - 500 Мбит/сек. и обеспечением доступа в электронную информационно- образовательную среду ДВФУ. Комплекты учебной мебели (столы и стулья). Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK – 115 шт. Интегрированный сенсорный дисплей Polymedia FlipBox. Копир-принтер-цветной сканер в e-mail с 4 лотками Xerox WorkCentre 5330 (WC5330C). Полноцветный копир-принтер-сканер Xerox WorkCentre 7530 (WC7530CPS).
Номер аудитории: М421 Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа	Помещение укомплектовано специализированной учебной мебелью (посадочных мест –100) Оборудование: проектор, экран; эксклюзивная документ камера; Доска аудиторная
Номер аудитории: М422 Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа	Помещение укомплектовано специализированной учебной мебелью (посадочных мест –100) Оборудование: проектор, экран; эксклюзивная документ камера; Доска аудиторная
Номер аудитории: М721 Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа	Помещение укомплектовано специализированной учебной мебелью (посадочных мест –28) Оборудование: проектор, экран; эксклюзивная документ камера; Доска аудиторная

Перечень программного обеспечения:

Microsoft Excel MUI (Russian) 2016

32 Bit HP CIO Components Installer

7-Zip

Microsoft Office профессиональный плюс 2016

Microsoft PowerPoint MUI (Russian) 2016

Microsoft Visio профессиональный 2016

Notepad++ (32-bit x86)

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем:

1. Использование программного обеспечения MS Office Power Point
 2. Использование программного обеспечения MS Office 2010
 3. Использование видеоматериалов сайта <http://www.youtube.com>
 4. Справочно-правовая система Консультант плюс.
 5. «Электронно-библиотечная система «Консультант студента»
<http://www.studentlibrary.ru/>
 6. Электронная библиотечная система «Консультант врача»
<https://www.rosmedlib.ru/>
 7. Электронная библиотечная система «Букап» <http://books-up.ru/>
 8. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека online» www.biblioclub.ru
 9. Электронно-библиотечная система elibrary (подписка)
<http://elibrary.ru/>
 10. БД «Статистические издания России» <http://online.eastview.com/>
 11. ЭБС «Юрайт» <http://www.biblio-online.ru/>
- Ресурсы открытого доступа
1. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) - полнотекстовая база данных ЦНМБ <http://www.femb.ru/feml/>
 2. Рубрикатор клинических рекомендаций <http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
 3. Cyberleninka <https://cyberleninka.ru/>
 4. ГИС «Национальная электронная библиотека» НЭБ с виртуальным читальным залом диссертаций РГБ <https://rusneb.ru/>
 6. Федеральная служба государственной статистики <https://www.gks.ru/>
 7. Официальный интернет-портал правовой информации
<http://pravo.gov.ru/>
 8. «Консультант Плюс» <http://www.consultant.ru/>
 9. BioMed Central <https://www.biomedcentral.com/>
 10. PubMed Central <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>