

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ставропольский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра дефектологии и русского языка



АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины	Клиническая генетика
Направление подготовки	44.04.03 «Специальное (дефектологическое) образование»
Профиль	Клиническая логопедия с основами нейродефектологии
Форма обучения	очная
Год начала подготовки	2020
Всего ЗЕТ	– 2
Всего часов	– 108
Из них	
Аудиторные занятия	– 24
лекции	– 6
практические занятия	– 18
Самостоятельная работа	– 80
Промежуточная аттестация	
Зачет	3 семестр

г. Ставрополь, 2020

Аннотация рабочей программы разработана в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 44.04.03 Специальное (дефектологическое) образование магистерская программа Клиническая логопедия с основами нейродефектологии, утвержденным приказом Минобрнауки России от 22.02.2018 № 128

Зав. кафедрой дефектологии и русского языка, доцент



Н.К. Маяцкая

Председатель методического совета факультета гуманитарного и медико-биологического образования, доцент



Н.К. Маяцкая

Декан факультета гуманитарного и медико-биологического образования, профессор



Н.А. Федько

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины - знакомство студентов с историей, основными положениями, достижениями клинической генетики.

Задачи освоения дисциплины:

1. Формирование у студентов теоретических основ клинической генетики.
2. Знакомство с принципами генетического анализа.
3. Формирование навыков выявления врожденной и наследственной патологии.
4. Знакомство с природой наследственных заболеваний человека, их этиологии и патогенеза.
5. Обучение методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
6. Содействие выработке навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «Клиническая генетика» относится к дисциплинам по выбору вариативной части профессионального цикла учебного плана ОПОП (Б1.В.ДВ.01.01), ее изучение осуществляется в 3 семестре.

Для освоения данной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые следующими дисциплинами:

1. Медико-биологические проблемы дефектологии (1 сем)
2. Современные проблемы науки и специального дефектологического образования (2 сем)

Знания, умения и навыки, полученные при изучении данной дисциплины необходимы для успешного освоения следующих дисциплин:

1. Научно-исследовательская работа (4 сем)
2. Производственная практика (4 сем)
3. Преддипломная практика. (4 сем).

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

Коды и содержание компетенций	Планируемые результаты обучения		
	Знать	Уметь	Владеть навыками
Профессиональные компетенции			
ПК ₀ – 1 Способен с проведением нейродефектологического обследования пациентов с целью выявления ограничений жизнедеятельности и нарушений функций и структур организма	– методологию психолого-педагогического исследования в изучаемой области научного знания; – способы сбора, оформления и интерпретации экспериментальных данных; требования к написанию и оформлению научных	– проектировать программу исследования в рамках выбранной проблематики; – определять методы теоретического и экспериментального исследования научной проблемы; – планировать и проводить экспериментальное	– уметь проектировать программу исследования научной проблемы; – методами проведения экспериментального исследования; – способами интерпретации, обобщения и представления

	текстов.	исследование; – использовать разные способы сбора, обработки и интерпретации данных, полученных в ходе теоретического анализа научной проблемы и экспериментальным путем	экспериментальных данных; – умением создавать и оформлять связный научный текст.
ПК _о - 2 Способен к назначению и проведению нейродефектологических занятий (процедур) с пациентами, имеющими ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека	– структуру и содержание АООП общего образования обучающихся с ОВЗ, вариативные АООП; – основы теории и практики психологической, педагогической, социокультурной реабилитации; содержание, формы, методы, приемы и средства организации образовательного, коррекционно-развивающего и реабилитационного процессов, его специфику; – современные специальные методики и технологии психолого-педагогического сопровождения образования и реабилитации лиц с ОВЗ и инвалидов	– отбирать необходимое содержание, методы, приемы и средства психолого-педагогического сопровождения образования и реабилитации лиц с ОВЗ; – составлять прогноз социальнопсихологической и социальнопедагогической реабилитации лиц с ОВЗ совместно со специалистами реабилитационной команды	– умением осуществлять отбор содержания, методов и средств психолого-педагогического сопровождения образования и реабилитации лиц с ОВЗ в соответствии с поставленными целями и задачами; – специальными методиками и коррекционно-реабилитационными технологиями с учетом особенностей развития лиц с ОВЗ
ПК _о -4. Способен к проведению профилактических мероприятий и консультативно – просветительской работы с населением	– формы, методы, направления, приемы, методы задачи и принципы консультативно – просветительской работы с населением.	– проводить мероприятия по профилактике и раннему выявлению нарушений речи, голоса и глотания –осуществлять профилактику нарушений речи, голоса, дыхания, слуха и зрения и	– ведения профилактической работы с родителями детей (их законными представителями), родственниками пациентов и медицинским персоналом с целью разъяснения их роли в процессе

		осложнений, связанных с нарушением функций глотания.	с	реабилитации и адаптации пациентов
--	--	--	---	------------------------------------

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

Семестр	Наименование разделов дисциплины	Контактная аудиторная работа обучающихся с преподавателем в часах, в том числе					Самостоятельная работа, в том числе консультации	
		Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Лабораторные занятия	Клинические практические занятия	Групповые консультации**	Самостоятельная работа, в том числе
3	Тема 1. Наследственные заболевания как объект клинической генетики	2	2					10
3	Тема 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии	2	2					10
3	Тема 3. Моногенные наследственные болезни		2					10
3	Тема 4. Хромосомные болезни в структуре наследственной патологии		4					10
3	Тема 5. Болезни с наследственным предрасположением		2					10
3	Тема 6. Профилактика и лечение наследственной патологии		4					14
3	Тема 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей	2	2					16
	Промежуточная аттестация: зачет							
	Итого по дисциплине:	6	18					80
	Часов 108_	Зач.ед. 3__						

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

5.1. Содержание разделов дисциплины

Код	Наименование разделов	Содержание разделов (тем)
-----	-----------------------	---------------------------

компетенции	дисциплины (тем)	
<i>3 семестр</i>		
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 1. Наследственные заболевания как объект клинической генетики	<ol style="list-style-type: none"> 1. Периоды развития генетики. 2. Предмет и задачи клинической генетики. 3. Понятие наследственных заболеваний, их распространенность. 4. Принципы классификации наследственных заболеваний (генетический, патогенетический и клинический). 5. Диагностика наследственных болезней.
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии	<ol style="list-style-type: none"> 1. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. 2. Специфические симптомы наследственных заболеваний. 3. Морфогенетические варианты развития, их значение в диагностике наследственной патологии. 4. Врожденные пороки развития. Причины тератогенеза.
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 3. Моногенные наследственные болезни	<ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие моногенных болезней 2. Методы диагностики моногенных болезней 3. Клинико-цитогенетические признаки фенилкетонурии, адрено-генитального синдрома, муковисцедоза, врожденного гипотиреоза, галактоземии, миотонической дистрофии, нейрофиброматоза, синдрома Марфана.
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 4.Хромосомные болезни в структуре наследственной патологии	<ol style="list-style-type: none"> 1. Этиология хромосомных болезней 2. Классификация хромосомных болезней 3. Факторы, вызывающие хромосомные мутации. 4. Общеклиническая характеристика хромосомных болезней 5. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 5. Болезни с наследственным предрасположением	<ol style="list-style-type: none"> 1. Синдром Дауна 2. Синдром Патау 3. Синдром Эдвардса 4. Синдром Шерешевского-Тернера 5. Синдром Клайнфельтера 6. Синдром «кошачьего крика».
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 6. Профилактика и лечение наследственной патологии	<ol style="list-style-type: none"> 1. Первичная и вторичная профилактика. 2. Организация медико-генетической службы. 3. Деятельность медико-генетических консультаций. 4. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. 5. Организация медико-генетической

		службы в России.
ПК _о -1. ПК _о - 2. ПК _о - 4.	Тема 7. Наследственно обусловленные формы девиантного поведения у детей	<ol style="list-style-type: none"> 1. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте. 2. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков. 3. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте