**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ АЛЬ-ФАРАБИ**

**Факультет медицины и здравоохранения**

**Высшая школа медицины**

**Кафедра фундаментальной медицины**

**МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПАТОЛОГИИ**

**(10 кредитов)**

**Методические инструкции для практических занятий**

**Медицинская генетика**

**Практические занятия 1-2**

**Тема:** Введение в медицинскую генетику. Хромосомные нарушения.

**Содержание:** Классификация наследственных болезней *.*Хромосомные мутации: характеристика, причина, механизмы, частота, фенотипическое проявление, клиническое значение. Диагностика и лечение хромосомных нарушений. Эпидемиология хромосомных нарушений. Синдром Дауна как пример аутосомных хромосомных заболеваний (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, ведение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология.

**Максимальный балл – 3.6**

**Результаты обучения:**

***1.****составить mind-map наследственных болезней и объяснить принципы их классификации;*

*2.идентифицировать клинические признаки синдрома Дауна и объяснить их клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления аутосомных хромосомных нарушений;*

*3. объяснить генетические мутации как причину синдрома Дауна и резюмировать их роль в клинической вариабельности аутосомных хромосомных нарушений;*

*4. сравнить различные диагностические стратегии для диагностики синдрома Дауна и обобщить принципы диагностики хромосомных нарушений, обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения синдрома Дауна и обобщить принципы лечения хромосомных нарушений (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные хромосомных нарушений на примере синдрома Дауна;*

*7. рассчитать риск синдрома Дауна и обобщить стратегию оценки риска хромосомных нарушений;*

*8. определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с хромосомными нарушениями на примере синдрома Дауна;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимание того, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами;*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.);*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

**Практическое занятие 3**

**Тема:** Нарушения половых хромосом. Обзор хромосомных болезней.

**Содержание:** Классификация наследственных болезней*.*Хромосомные мутации: характеристика, причина, механизмы, частота, фенотипическое проявление, клиническое значение. Диагностика и лечение хромосомных нарушений. Эпидемиология хромосомных нарушений. Синдром Тернера как пример хромосомных заболеваний связанных с гоносомами (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, ведение пациентов (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

1. *идентифицировать клинические признаки синдрома Тернера и объяснить его клиническую вариабельность и обобщить клинические проявления гоносомных хромосомных нарушений;*

*2.  объяснить генетический механизм возникновения синдрома Тернера и резюмировать их роль в клинической вариабельности гоносомных хромосомных заболеваний ;*

*3.  сравнить различные диагностические стратегии синдрома Тернера и обобщить принципы диагностики гоносомных хромосомных заболеваний, обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*4.  сравнить и сопоставить различные стратегии лечения синдрома Тернера и обобщить принципы лечения гоносомных хромосомных нарушений (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и юридические вопросы.*

*5.  обобщить эпидемиологические данные по гоносомным хромосомным нарушениям на примере синдрома Тернера;*

*6.  рассчитать риск синдрома Тернера и обобщить стратегию оценки риска для гоносомных хромосомных нарушений;*

*7. определить членов мультидисциплинарной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с гоносомными хромосомными нарушениями на примере синдрома Тернера;*

*8.  обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*9.  демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимание того, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*10. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*11. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*12. окончить mind map наследственных болезней и обсудить принципы их классификации;*

*13. обобщить генетические и медицинские аспекты хромосомных нарушений: фенотипические проявления, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения;*

**Практическое занятие 4**

**Тема:** Классические менделирующие заболевания: аутосомное наследование.

**Содержание:** Классификация, патогенез, патогенетические механизмы, эпидемиология и лечение. Классификация классических менделирующих заболеваний. Генные мутации: характеристики, причины, механизмы, частота, фенотипические проявления, клиническое значение. Диагностика и лечение классических менделирующих заболеваний. Эпидемиология моногенных заболеваний, прогноз. Муковисцидоз как пример аутосомно-рецессивного заболевания (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, лечение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

***1.****составить mind-map моногенных заболеваний (менделирующие заболевания) и объяснить принципы их классификации;*

1. *идентифицировать клинические признаки муковисцидоза и объяснить его клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления аутосомных (доминантных и рецессивных) менделирующих заболеваний;*

*3. объяснить механизм аутосомно-рецессивных мутаций муковисцидоза и обобщить их роль в клинической вариабельности этого заболевания и аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний;*

*4. сравнить и сопоставить различные стратегии диагностики муковисцидоза и обобщить принципы диагностики аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения муковисцидоза и обобщить принципы лечения аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические особенности аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний на примере муковисцидоза;*

*7. рассчитать риск муковисцидоза и обобщить стратегию оценки риска аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний;*

*8. определить членов мультидисциплинарной группы для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с аутосомными (доминантными и рецессивными) моногенными заболеваниями на примере муковисцидоза;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимание того, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами;*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.);*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*13. продемонстрировать понимание генетических и медицинских аспектов хромосомных нарушений на коллоквиуме;*

**Практическое занятие 5**

**Тема:** Классические менделирующие заболевания: аутосомное наследование.

**Содержание:** Классификации, патогенетические механизмы, эпидемиология и лечение. Классификация классических менделирующих заболеваний. Генные мутации: характеристика, причина, механизмы, частота, фенотипическое проявление, клиническое значение. Диагностика и лечение классических менделирующих заболеваний. Эпидемиология моногенных заболеваний, прогноз. Муковисцидоз как пример аутосомно-рецессивного заболевания (case-study - продолжение): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, лечение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. составить mind-map моногенных заболеваний (менделирующих заболеваний) и объяснить принципы их классификации;*

*2. идентифицировать клинические признаки муковисцидоза и объяснить его клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления аутосомных (доминантных и рецессивных) менделирующих заболеваний;*

*3. объяснить механизм аутосомно-рецессивных мутаций муковисцидоза и обобщить их роль в клинической вариабельности этого заболевания и аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний;*

*4. сравнить и сопоставить различные стратегии диагностики муковисцидоза и обобщить принципы диагностики аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения муковисцидоза и обобщить принципы лечения аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические особенности аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний на примере муковисцидоза;*

*7. рассчитать риск муковисцидоза и обобщить стратегию оценки риска аутосомных (доминантных и рецессивных) моногенных заболеваний;*

*8. определить членов мультидисциплинарной группы для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с аутосомными (доминантными и рецессивными) моногенными заболеваниями на примере муковисцидоза;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимание того, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами;*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.);*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

**Практическое занятие 6**

**Тема:** Классические менделирующие заболевания: наследование сцепленное с полом.

**Содержание:** Классификация, патогенетические механизмы, эпидемиология и лечение. Классификация классических менделирующих заболеваний. Генные мутации: характеристика, причины, механизмы, частота, фенотипическое проявление, клиническое значение. Диагностика и лечение классических менделирующих заболеваний. Эпидемиология моногенных заболеваний, прогноз. Гемофилия как пример Х-сцепленных заболеваний (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, ведение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. составить mind-map моногенных заболеваний (менделирующие заболевания) и объяснить принципы их классификации;*

*2. идентифицировать клинические проявления гемофилии и объяснить ее клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления менделирующих заболеваний сцепленных с полом;*

*3. объяснять механизм генетических мутаций при гемофилии и резюмировать их роль в клинической вариабельности менделирующих заболеваний сцепленных с полом;*

*4. сравнить и противопоставить различные стратегии диагностики гемофилии и обобщить принципы диагностики менделирующих заболеваний сцепленных с полом и обсудить связанные с этим этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения гемофилии и обобщить принципы лечения менделирующих заболеваний сцепленных с полом (профилактика, лечение), и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные по менделирующим заболеваниям сцепленных с полом на примере гемофилии.*

*7. рассчитать риск гемофилии и обобщить стратегию оценки риска для менделирующих заболеваний сцепленных с полом;*

*8. определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с менделирующими заболеваниями сцепленных с полом, на примере гемофилии;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

**Практические занятия 7**

**Коллоквиум** «Введение в медицинскую генетику. Хромосомные болезни. Классические менделирующие заболевания».

**Тема:** Неменделирующие генетические заболевания.

**Содержание:** Причины, классификация, патогенетические механизмы, эпидемиология, диагностика и лечение. Митохондриальные заболевания. Геномный импринтинг. Эпигенетика депрессии. Тринуклеотидные повторные нарушения. Болезнь Хантингтона как пример неменделирующих генетических заболеваний (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, лечение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология. Резюме моногенных заболеваний

**Максимальное количество баллов – 16**

**Результаты обучения:**

*1. составить mind-map неменделирующих генетических заболеваний и объяснить принципы их классификации*

*2. идентифицировать клинические признаки болезни Хантингтона и объяснить ее клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления этих заболеваний;*

*3. объяснить механизм генетических мутаций болезни Хантингтона и обобщить их роль в клинической вариабельности неменделирующих генетических заболеваний;*

*4. сравнить и сопоставить различные диагностические стратегии болезни Хантингтона и обобщить принципы диагностики неменделирующих генетических заболеваний и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения болезни Хантингтона и обобщить принципы лечения неменделирующих генетических заболеваний (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные неменделирующих генетических заболеваний на примере болезни Хантингтона;*

*7. рассчитать риск болезни Хантингтона и обобщить стратегию оценки риска неменделирующих генетических заболеваний;*

*8. определить членов мультидисциплинарной группы для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с неменделирующими генетическими заболеваниями на примере болезни Хантингтона;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*13. обобщить генетические и медицинские аспекты моногенных заболеваний*: *фенотипические проявления, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения.*

**Практические занятия 8**

**Тема:** Неменделирующие генетические заболевания.

**Содержание:** Причины, классификация, патогенетические механизмы, эпидемиология, диагностика и лечение. Митохондриальные заболевания. Геномный импринтинг. Эпигенетика депрессии. Тринуклеотидные повторные нарушения. Болезнь Хантингтона как пример неменделирующих генетических заболеваний (case-study): признаки и симптомы, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, лечение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология. Резюме моногенных заболеваний

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. составить mind-map неменделирующих генетических заболеваний и объяснить принципы их классификации*

*2. идентифицировать клинические признаки болезни Хантингтона и объяснить ее клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления этих заболеваний;*

*3. объяснить механизм генетических мутаций болезни Хантингтона и обобщить их роль в клинической вариабельности неменделирующих генетических заболеваний;*

*4. сравнить и сопоставить различные диагностические стратегии болезни Хантингтона и обобщить принципы диагностики неменделирующих генетических заболеваний и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения болезни Хантингтона и обобщить принципы лечения неменделирующих генетических заболеваний (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные неменделирующих генетических заболеваний на примере болезни Хантингтона;*

*7. рассчитать риск болезни Хантингтона и обобщить стратегию оценки риска неменделирующих генетических заболеваний;*

*8. определить членов мультидисциплинарной группы для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с неменделирующими генетическими заболеваниями на примере болезни Хантингтона;*

*9. обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*13. обобщить генетические и медицинские аспекты моногенных заболеваний*: *фенотипические проявления, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения.*

**Практическое занятие 9**

**Тема:** Основы популяционной генетики.

**Содержание:** Демографические характеристики, типы популяций, брачная структура популяции, генетические характеристики населения. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз популяций: понятие и медицинское значение.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. охарактеризовать популяционные и генетические процессы: мутация, отбор, миграция и дрейф генов.*

*2. объяснить закономерности распределения генов, составляющих генофонд, включая гены, определяющие наследственные заболевания человека, и установить связи со случаями заболеваний, которые обсуждались ранее;*

*3. рассчитать распределение генов и генотипов заболевания в заданных генетических случаях;*

*4. обосновать важность изучения наследственных заболеваний в популяциях человека, их генетического разнообразия, определения частот отдельных заболеваний и оценки общей нагрузки наследственных болезней человека.*

*5. объяснить феномен генетического груза человека и обсудить наследственные болезни как часть генетического груза.*

*6. обсудить важность определения генетического груза наследственных болезней в популяциях человека, изучение величины и структуры генетического груза наследственных болезней для определения объемов медицинской, социальной и реабилитационной помощи населению.*

*7. продемонстрировать понимание генетических и медицинских аспектов менделирующих и неменделирующих генетических заболеваний на коллоквиуме.*

**Практическое занятие 10**

**Тема:** Основы популяционной генетики.

**Содержание:** Демографические характеристики, типы популяций, брачная структура популяции, генетические характеристики населения. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая груз популяций: понятие и медицинское значение (TBL).

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. охарактеризовать популяционные и генетические процессы: мутация, отбор, миграция и дрейф генов.*

*2. объяснить закономерности распределения генов, составляющих генофонд, включая гены, которые определяют наследственные заболевания человека и устанавливают связи со случаями заболеваний, которые обсуждались ранее;*

*3. знать, как применять равновесие Харди-Вайнберга и решать задачи на определение частот генотипа и аллелей.*

*4. интерпретировать сценарии о факторах, ответственных за генетическую изменчивость в популяциях и между ними.*

*5. обосновать важность изучения наследственных заболеваний в популяциях человека, их генетического разнообразия, выявления частот отдельных заболеваний и оценки общего груза наследственных болезней человека.*

*6. объяснить феномен генетического груза человека и обсудить наследственные заболевания как часть генетического груза.*

*7. обсудить важность определения генетического груза наследственных болезней в популяциях человека, изучения масштабов и структуры генетического груза наследственных заболеваний для определения объемов медицинской, социальной и реабилитационной помощи населению.*

**Практическое занятие 11-12**

**Тема:** Полигенные многофакторные заболевания.

**Содержание:** Характеристика, причины, механизмы, частота, фенотипическое проявление, клиническая значимость. Диагностика и лечение полигенных заболеваний. Эпидемиология полигенных заболеваний. Сахарный диабет как пример полигенных многофакторных заболеваний (case-study): признаки и симптомы, классификация, причины, механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, ведение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология. Как работает инсулин. Роль глюкозы. Предиабет: причины и группы риска. Отличия диабета 1 типа и диабета 2 типа. Осложнения.

**Максимальное количество баллов – 3.6**

**Результаты обучения:**

1. *продолжить работу над mind-map наследственных заболеваний и объяснить принципы классификации полигенных заболеваний*;

2. *идентифицировать клинические признаки сахарного диабета и объяснить его клиническую вариабельность и обобщить клинические проявления полигенных заболеваний;*

3. *объяснить механизм полигенного наследования и обобщить их роль в клинической вариабельности полигенных заболеваний;*

4. *сравнить и противопоставить различные стратегии генетического профилирования сахарного диабета и обобщить принципы диагностики и генетического скрининга полигенных заболеваний и обсудить связанные с этим этические и правовые вопросы;*

5. *сравнить и сопоставить различные стратегии лечения сахарного диабета и обобщить принципы лечения полигенных заболеваний (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

6. *обобщить эпидемиологические данные полигенных заболеваний на примере сахарного диабета;*

7. *рассчитать риск сахарного диабета и обобщить стратегии оценки риска полигенных заболеваний;*

8. *определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с полигенными заболеваниями на примере сахарного диабета;*

9. *обсудить влияние диагноза генетического заболевания на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*13. обобщить генетические и медицинские аспекты полигенных заболеваний*: *фенотипические проявления, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения;*

**Практическое занятие 13**

**Тема:** Генетика и геномика рака.

**Содержание:** Гены рака. Наследственные синдромы рака. Наследственное возникновение рака. Спорадический рак и его генетические основы. Генетические технологии в профилактике, в диагностике и в терапии рака.

2) Рак молочной железы (case-study): причины и генетические механизмы (клинические и генетические варианты), диагностика, ведение (профилактика и лечение), прогноз, эпидемиология.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. продолжить работу над mind-map наследственных болезней и объяснить принципы их классификации.*

*2. определить клинические особенности рака молочной железы и объяснить его распространенность в течении жизни, генетическую изменчивость и обобщить данные о наследственных синдромах рака и синдромах с семейным раком;*

*3. объяснить генетические механизмы онкогенеза на примере рака молочной железы и резюмировать их роль в клинической изменчивости синдромов наследственного рака и синдромов с семейным раком;*

*4. сравнить и противопоставить различные стратегии диагностики рака молочной железы и обобщить принципы диагностики синдромов наследственного рака и синдромов семейного рака и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения рака молочной железы и обобщить принципы лечения синдромов наследственного рака и синдромов семейного рака (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные синдромов наследственного рака и синдромов с семейным раком на примере рака молочной железы;*

*7. рассчитать риск рака молочной железы и обобщить стратегии оценки риска для синдромов наследственного рака и синдромов с семейным раком;*

*8. определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с синдромами наследственного рака и синдромами с семейным раком на примере рака молочной железы.*

*9. обсудить влияние диагностики синдромов наследственного рака и синдромов с семейным раком на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами.*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

*13. обобщить генетические и медицинские аспекты полигенных нарушений*: *фенотипические проявления, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения;*

**Практическое занятие 14**

**Тема:** Полигенные заболевания: пороки развития.

 **Содержание:** Классификация, причины, механизмы, показатели распространенности, фенотипические проявления, клиническое значение. Дефекты нервной трубки (ДНТ) в качестве примера пороков развития (case-study): определение, виды, причины, механизмы, диагностика, профилактика, эпидемиология и лечение.

**Максимальное количество баллов – 1.8**

**Результаты обучения:**

*1. продолжить работу над mind-map наследственных болезней и объяснить принципы их классификации.*

*2.идентифицировать клинические особенности ДНТ и объяснить их клиническую изменчивость и обобщить клинические проявления пороков развития;*

*3. объяснять механизм генетических причин ДНТ и резюмировать их роль в клинической вариабельности пороков развития в целом;*

*4. сравнить и сопоставить различные стратегии диагностики ДНТ и обобщить принципы диагностики пороков развития и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*5. сравнить и сопоставить различные стратегии лечения ДНТ и обобщить принципы управления пороками развития (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*

*6. обобщить эпидемиологические данные пороков развития на примере ДНТ;*

*7. рассчитать риск ДНТ и обобщить стратегию оценки риска пороков развития;*

*8. определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующие группы генетической поддержки для пациентов и их семей с пороками развития на примере ДНТ;*

*9. обсудить влияние диагноза порока развития на человека и семью;*

*10. демонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понимать, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами;*

*11. работать с генетическими базами данных (OMIM и др.);*

*12. демонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*

**Практическое занятие 15**

**Коллоквиум** «Неменделирующие генетические заболевания. Популяционная генетика. Полигенные многофакторные заболевания»

**Тема:** Полигенные нарушения: пороки развития.

**Содержание:** Классификация, причины, механизмы, показатели распространенности, фенотипические проявления, клиническое значение.  Дефекты нервной трубки (ДНТ) в качестве примера пороков развития (case-study продолжение): определение, виды, причины, механизмы, диагностика, профилактика, эпидемиология и лечение.

**Максимальное количество баллов – 16**

**Результаты обучения:**

1. *продолжить работу над mind-map наследственных болезней и объяснить принципы их классификации*
2. *определить клинические особенности ДНТ и объяснить его клиническую вариабельность и обобщить клинические проявления пороков развития;*
3. *объяснить механизм генетических причин ДНТ и обобщить их роль в клинической вариабельности пороков развития;*
4. *сравнить и противопоставить различные стратегии диагностики ДНТ и обобщить принципы диагностики пороков развития и обсудить соответствующие этические и юридические вопросы;*
5. *сравнить и сопоставить различные стратегии лечения ДНТ и обобщить принципы ведения пороков развития (профилактика, лечение) и обсудить соответствующие этические и правовые вопросы;*
6. *обобщить эпидемиологические данные пороков развития на примере ДНТ;*
7. *рассчитать риск ДНТ и обобщить стратегию оценки риска пороков развития;*
8. *определить членов многопрофильной команды для проведения генетической диагностики и консультирования, а также соответствующих групп генетической поддержки для пациентов и их семей с пороками развития на примере ДНТ;*
9. *обсудить влияние диагноза порока развития на человека и семью;*
10. *продемонстрировать уважение к религиозным, культурным, социальным и этическим убеждениям пациента и понять, как это может повлиять на решения, принимаемые пациентами*
11. *работать с генетическими базами данных (OMIM и др.).*
12. *продемонстрировать готовность и желание учиться с готовностью слушать и учиться у сверстников и пациентов;*
13. *обобщить генетические и медицинские аспекты генетики развития: фенотипические проявления пороков развития, причины, механизмы, эпидемиология, принципы и методы профилактики, диагностики и лечения*
14. *продемонстрировать понимание генетических и медицинских аспектов популяционной генетики и полигенных многофакторных нарушений на коллоквиуме.*

**МЕТОДИЧЕСКАЯ ИНСТРУКЦИЯ ДЛЯ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ**

**Цель:**обеспечить понимание патогенеза, методов диагностики и лечения генетически детерминированных и наследственных заболеваний, развить навыки решения проблем, командной работы и самообучения.

**Результаты обучения:**

1. *применять знания о молекулярно-генетических аспектах генетически детерминированных заболеваний (хромосомных, моногенных, полигенных); понимать принципы генетической диагностики и медико-генетического консультирования.*
2. *понимать биохимические процессы в основных патологических состояниях и генетически обусловленных заболеваниях.*
3. *интерпретировать результаты конкретных методов молекулярно-генетической диагностики*
4. *понимать роль соответствующих факторов риска заболеваний для принятия решений с целью их предотвращения.*
5. *интегрировать знания о генетике человека в целях диагностики и индивидуального лечения патологии человека*
6. *продемонстрировать способность выявлять пробелы в обучении и разрабатывать стратегии для расширения собственных знаний и навыков.*
7. *эффективно общаться с другими студентами и преподавателями относительно медицинской и научной информации, четко формулировать их мнения при обсуждении и эффективно работать в качестве члена команды*

**График работы**

1. Ознакомьтесь с основной и дополнительной литературой, используйте учебники, программы и направления, ресурсы Интернета для подготовки к семинарам.
2. Будьте готовы к занятиям и активно участвуйте в обсуждении конкретных случаев и групповых занятиях по решению проблем.
3. Используйте примеры (в этом числе случаев и ваш собственный опыт, изученный ранее) для иллюстрации теоретического материала.
4. Используйте различные инструменты для изучения, обсуждения и визуализации мыслей - рисование, интеллект-карты, 3d-моделирование.
5. Используйте групповую работу с кейсами для развития навыков командной работы, общения, решения проблем и самообучения.

**Общая фармакология**

**Практическое занятие 1**

**Тема:** Введение в фармакологию. Значение предмета. Лекарственные формы. Рецептура.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Дайте определение термину фармакология.*

*2. Опишите различные области фармакологии.*

*3. Дайте определение термину МНН.*

*4. Опишите различные лекарственные формы.*

**Практическое занятие 2**

**Тема:** Фармакокинетика. Принципы взаимодействия человеческого организма с лекарствами. Абсорбция, распределение химических веществ. Биотрансформация и выведение химических веществ.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Опишите типы способов введения лекарств, их преимущества и недостатки.*

*2. Оцените механизмы всасывания лекарств.*

*3. Опишите биодоступность и ее клиническое значение.*

*4. Объясните дозу и ее виды.*

*5. Оцените выведение лекарств через почки, желчь, легкие, грудное молоко.*

*6. Опишите параметры фармакокинетики.*

*7. Опишите понятие биотрансформации.*

*8. Объясните фармакокинетику лекарств при дисфункции органов.*

**Практическое занятие 3**

**Тема:** Фармакодинамика. Рецепторы. Принципы взаимодействия человеческого организма с лекарствами.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Проанализировать виды рецепторов и фармакологические эффекты препаратов.*

*2. Напишите схему рецептора и его структуру.*

*3. Опишите различные типы связи химических веществ с рецепторами.*

*4. Объясните мишени действия лекарственных средств.*

*5. Проанализировать различные механизмы действия лекарств.*

1. *Напишите схему воздействия агониста и антагониста.*

*7. Опишите термины синергизм, антагонизм, агонизм.*

*8. Объясните лекарственные взаимодействия и их типы.*

**Практическое занятие 4**

**Тема:** ПНС. Холинергические препараты. Ацетилхолин, его воздействие на здоровый организм человека. M и N холинорецепторы, разные подтипы.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Проанализируйте структуру и физиологию холинергического синапса.*

*2. Опишите различия между симпатической и парасимпатической нервной системами.*

*3. Опишите синтез ацетилхолина.*

*4. Найдите разницу между M и N холинорецепторами.*

*5. Опишите препараты, стимулирующие холинорецепторы.*

*6. Найдите разницу между неостигмином и физостигмином.*

*7. Опишите острую токсичность никотина и ее особенности.*

*8. Напишите рецепт на прозерин, цититон, пилокарпин.*

**Практическое занятие 5**

**Тема:** Холиноблокаторы.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Опишите препараты, блокирующие холинорецепторы.*

*2. Найдите разницу между М и N холиноблокаторами.*

*3. Опишите острую токсичность атропина и ее особенности.*

*4. Напишите рецепт на атропин, платифиллин, пирензепин.*

*5. Опишите реактиваторы холинэстеразы.*

*6. Найдите разницу между атропином и реактиватором холинэстеразы.*

**Практическое занятие 6**

**Тема:** ПНС. Адренергические препараты. Норадреналин и адреналин, их функции в здоровом организме человека. Альфа- и бета-адренорецепторы, разные подтипы.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Проанализируйте структуру и физиологию адренергического синапса.*

*2. Напишите локализацию адренорецепторов альфа, бета.*

*3. Напишите основные эффекты адреналина в организме.*

*4. Объясните клиническое значение адреналина и норадреналина.*

*4. Объясните побочные эффекты адреналина.*

*5. Напишите рецепт на адреналин, норадреналин.*

*6. Проанализируйте разницу между альфа и бета адреномиметиками.*

*7. Объясните клиническое значение альфа-адреномиметиков.*

*8. Объясните клиническое значение бета-адреномиметиков.*

*9. Опишите основные эффекты симпатомиметиков, понятие тахифилаксии.*

*10. Напишите рецепт на мезатон, галазолин, сальбутамол, эфедрин.*

**Практическое занятие 7**

**Тема:** Адреноблокаторы. Антагонисты альфа и бета-адренорецепторов.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Проанализируйте разницу между альфа и бета адреноблокаторами.*

*2. Объясните клиническое значение альфа-адреноблокаторов.*

*3. Объясните клиническое значение бета-адреноблокаторов.*

*5. Проанализируйте механизм действия симпатолитиков.*

*6. Объясните основные и побочные эффекты симпатолитиков.*

*7. Напишите рецепт на празозин, тамсулозин, доксазозин, метопролол, пропранолол, атенолол.*

**Практическое занятие 8**

**Тема:** Снотворные

**Максимальное количество баллов – 2,5**

**Результаты обучения:**

1. *Объясните механизмы действия гипнотиков.*
2. *Объясните функцию снотворных.*
3. *Объясните механизмы регуляции ГАМК.*
4. *Сравните различные типы снотворных препаратов.*

**Практическое занятие 9**

**Тема:** Местные анестетики

**Максимальное количество баллов – 2,5**

**Результаты обучения:**

1. *Объясните механизм действия местных анестетиков.*
2. *Объясните функцию ноцицепторов.*
3. *Объяснить механизмы регуляции боли.*
4. *Сравните различные местные анестетики*

**Практическое занятие 10**

**Тема: Противоаллергические средства Стероидные противовоспалительные средства**

**Максимальное количество баллов – 2,5**

**Результаты обучения:**

1. *Объясните механизмы аллергии.*
2. *Объясните функцию гистамина брадикинина.*
3. *Объясните механизмы воспаления.*
4. *Сравните различные местные анестетики.*

**Практическое занятие 11**

**Тема:** Антиангинальные средства. Антигипертензивные средства. Блокаторы кальциевых каналов, ингибиторы АПФ, диуретики

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Напишите классификацию антиангинальных препаратов.*

*2. Опишите механизм действия антиангинальных препаратов группы органических нитратов.*

*3. Назовите побочные эффекты антиангинальных препаратов.*

*5. Объясните цель использования нитратов при лечении стенокардии.*

*6. Напишите рецепт на нитроглицерин, изосорбита динитрат, сустак.*

*7. Классификация антигипертензивных средств.*

*8. Объясните механизм действия ингибиторов АПФ.*

*9. Объясните механизм действия блокаторов кальциевых каналов.*

*10. Опишите побочные эффекты различных антигипертензивынх средств.*

*11. Классификация диуретиков, механизм действия, фармакологические эффекты.*

*12. Объясните механизм действия и побочные эффекты петлевых диуретиков.*

*13. Объясните механизм действия и побочные эффекты тиазидных и тиазидоподобных диуретиков.*

*14. Объясните механизм действия и побочные эффекты калийсберегающих диуретиков.*

*15. Напишите рецепт на эналаприл, лозартан, фуросемид, гипотиазид, нифедипин, верапамил, клонидин.*

**Практическое занятие 12**

**Тема:** Фармакология системы кроветворения и гемостаза. Антикоагулянты. Фибринолитики. Средства, повышающие свертываемость крови.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Классификация противоанемических препаратов.*

*2. Объясните побочные эффекты добавок железа.*

*3. Опишите препараты витамина B12.*

*4. Опишите показания к применению, противопоказания, побочные эффекты аспирина.*

*5. Опишите показания к применению, противопоказания, побочные эффекты клопидогрела.*

*6. Опишите механизм действия тиклопидина.*

*7. Напишите рецепт на аспирин, клопидогрел, ферроплекс.*

*8. Классификация антикоагулянтов.*

*9. Опишите препараты непрямых антикоагулянтов.*

*10. Опишите показания к применению, противопоказания, побочные эффекты гепарина.*

*11. Опишите показания к применению, противопоказания, побочные эффекты варфарина.*

*12. Опишите механизм действия ривароксабана и дабигатрана.*

*13. Опишите механизм действия фибринолитиков.*

**Практическое занятие 13**

**Тема:** Сахарный диабет. Противодиабетические средства. Препараты инсулина. **Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Опишите различные препараты инсулина.*

*2. Опишите побочные эффекты инсулиновых препаратов.*

*3. Опишите механизм действия инсулина.*

*4. Напишите рецепт на инсулин.*

*5. Опишите синтетические сахароснижающие препараты .*

*6. Опишите побочные эффекты гипогликемических препаратов.*

*7. Опишите механизм действия производных сульфанилмочевины.*

*8. Напишите рецепт на глибенкламид, гликлазид, метформин, репаглинид, ситаглиптин, пиоглитазон.*

**Практическое занятие 14**

**Тема:** Противовоспалительные препараты. Нестероидные противовоспалительные средства

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Напишите схему механизма действия противовоспалительных средств.*

*2. Опишите селективные ингибиторы ЦОГ-1.*

*3. Опишите селективные ингибиторы ЦОГ-2.*

*4. Напишите рецепт на ацетилсалициловую кислоту, диклофенак, ибупрофен, лорноксикам.*

*5. Объясните, какие лекарства можно использовать для лечения ревматоидного артрита.*

*6. Опишите основные фармакологические эффекты преднизолона.*

*7. Опишите механизм действия кортикостероидов.*

*8. Опишите классификацию стероидных противовоспалительных средств.*

*9. Опишите показания к применению кортикостероидов.*

*10. Объясните синдром Иценко-Кушинга.*

*11. Напишите рецепт на преднизолон, дексаметазон, флуметазон, гидрокортизон.*

**Практическое занятие 15.**

**Тема:** Опиоидная система. Опиоидные агонисты

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Опишите классификацию опиоидов, механизм действия.*

*2. Объясните противопоказания к употреблению опиоидов.*

*3. Опишите синдром отмены опиоидов.*

*4. Охарактеризуйте препараты морфин, фентанил, промедол.*

*5. Опишите антагонисты опиоидных рецепторов.*

*6. Объясните показания к применению антагонистов опиоидных рецепторов.*

*7. Опишите синдром отмены опиоидов.*

*8. Опишите симптомы интоксикации опиоидами.*

*9. Охарактеризуйте препараты налоксон, налтрексон.*

**Практическое занятие 16**

**Тема:** Антибиотики. Принципы противомикробной терапии. Механизмы формирования, профилактики и преодоления резистентности. Бета-лактамные антибиотики.Макролиды, Тетрациклины, Аминогликозиды. Пептидные антибиотики

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения**:

*1. Опишите механизмы развития устойчивости к антибиотикам.*

*2. Объясните принципы профилактической эмпирической антибактериальной терапии.*

*3. Опишите механизм действия бета-лактамных антибиотиков.*

*4. Опишите антибактериальный спектр цефалоспоринов разных поколений.*

*5. Получите побочные эффекты монобактама и карбапенемов.*

*6. Объясните препараты, которые являются ингибиторами синтеза белка.*

*7. Напишите рецепт на пенициллин, цефуроксим, меропенем, амоксициллин.*

*8. Опишите антибактериальный спектр аминогликозидов.*

*9. Опишите механизм действия тетрациклинов .*

*10. Опишите спектр антибактериальной активности макролидов.*

*11. Напишите синопсис группы линкозамид, гликопептид.*

*12. Назначение тетрациклина, доксициклина, эритромицина, азитромицина, левомицетина.*

**Практическое занятие 17**

**Тема:** Антибиотики. Левомицетин. Противотуберкулезные средства. Нитроимидазолы и нитрофураны. фторхинолоны. Сульфаниламиды. Триметоприм. Линезолид.

**Максимальное количество баллов - 2.4**

**Результаты обучения:**

*1. Опишите побочные эффекты метронидазола.*

*2. Опишите механизм действия сульфаниламидов.*

*3. Объясните противопоказания к применению фторхинолонов.*

*4. Опишите применение нитрофуранов.*

*5. Опишите спектр антибактериального действия сульфаниламидов.*

*6. Напишите рецепт на ванкомицин, бисептол, фурагин.*

*7. Первая линия препаратов, применяемых при туберкулезе.*

*8. Опишите механизм действия изониазида.*

*9. Опишите противотуберкулезные препараты второй группы.*

*10. Опишите спектр антибактериального действия рифампицина.*

*11. Сравните противотуберкулезные антибиотики и синтетические средства.*

*12. Опишите побочные эффекты противотуберкулезных препаратов.*

***Практическое занятие 18***

***Тема:***Противовирусные препараты. Лечение ОРВИ, герпетической, ВИЧ-инфекции. Интерфероны Противогрибковые препараты

***Максимальное количество баллов - 2.4***

***Результаты обучения:***

*1. Препараты, применяемые при вирусных инфекциях.*

*2. Опишите механизм действия ацикловира.*

*3. Охарактеризуйте препараты, применяемые при иммунодефиците.*

*4. Опишите противовирусный эффект осельтамивира.*

*5. Опишите средства, применяемые при гепатите.*

*6. Противогрибковые препараты.*

*7. Опишите механизм действия кетоконазола, амфотерицина, нистатина..*

*8. Опишите препараты, вводимые внутривенно.*

**МЕТОДИЧЕСКАЯ ИНСТРУКЦИЯ ДЛЯ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ**

**Цель:**этот курс представляет собой введение в фармакологию, основанную на доказательной медицине и плацебо-контролируемых клинических исследованиях. Курс дает студентам базовое понимание современной фармакологии и дает широкий обзор взаимосвязи между основными концепциями общей биологии (включая транспорт клеток, биохимию и метаболизм) и лекарствами, которые на них влияют. Рассмотрены принципы и механизмы действия лекарственных препаратов в клиническом контексте, а также на клеточном уровне, затем эти знания объединяются в единую систему. Понятия анатомии, молекулярной биологии и физиологии проиллюстрированы медицинскими примерами, чтобы вовлечь студентов в аналитическое мышление и стимулировать как самостоятельную, так и совместную работу над учебным материалом.

**Результаты обучения:**

1. *Обсудить принципы современной фармакологии, основанные на современных достижениях науки;*
2. *Выписать рецепт на лекарство;*
3. *Применять в работе принципы фармакокинетики (всасывание, распределение, биотрансформация и выведение лекарственных препаратов);*
4. *Применять принципы фармакодинамики (механизмы действия лекарств на молекулярном уровне);*
5. *Список основных групп препаратов, механизмов их действия, показаний и противопоказаний к их применению.*
6. *Описывать нежелательные и побочные реакции на лекарства,*
7. *Использовать принципы доказательной фармакологии и доказательной медицины, обосновывать использование лекарственного средства с точки зрения доказательной медицины;*
8. *Применять основы международной медицинской терминологии из области фармакологии;*
9. *Объединить знания анатомии, физиологии и биохимии для объяснения механизмов действия лекарств;*
10. *Самостоятельно находить, анализировать и обобщать учебную и научную информацию в отношении ситуаций, связанных с содержанием курса;*

**График работы**

1. Ознакомьтесь с основной и дополнительной литературой, используйте учебники, программы и направления, ресурсы Интернета для подготовки к семинарам.

2. Будьте готовы к занятиям и активно участвуйте в обсуждении конкретных случаев и групповых занятиях по решению проблем.

3. Используйте примеры (в этом числе случаев и ваш собственный опыт, изученный ранее) для иллюстрации теоретического материала.

4. Используйте разные инструменты для изучения, обсуждения и визуализации мыслей - рисование, интеллект-карты, 3d-моделирование.

5. Используйте групповую работу с кейсами для развития навыков командной работы, общения, решения проблем и самообучения.

**Шкала качества ответа**

| **Оценка**  | Критерий | Шкала, баллы |
| --- | --- | --- |
| Отлично | 1. Все ключевые аспекты включены и представлены логично;2. Высокая точность (актуальность, без избыточности) и постоянная направленность на вопрос;3. Отличная интеграция теоретических вопросов;4. Предоставление соответствующих примеров;5. Углубленный анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), выявление и интерпретация всех ключевых аспектов;6. Свободное владение профессиональной терминологией | 90 - 100 |
| Хорошо | 1. Все ключевые аспекты включены и представлены логично;2. Постоянная фокусировка на вопросе с удовлетворительной точностью и актуальностью и/или некоторой избыточностью;3. Удовлетворительная интеграция теоретических вопросов;4. Отсутствие примеров;5. Удовлетворительный анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), выявлены и интерпретированы наиболее ключевые аспекты;6. Правильное использование профессиональной терминологии | 75 - 89 |
| Удовлетворительно | 1. Включено большинство ключевых аспектов;2. Удовлетворительное сосредоточение на вопросе - некоторые упущения в релевантности и/или заметная избыточность;3. Теоретические вопросы представлены без заметной интеграции;4. Предоставление неудачных примеров или отсутствие примеров;5. Некоторый анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), определение и интерпретация наиболее ключевых аспектов;6. Правильное использование профессиональной терминологии | 50 - 74 |
| Не удовлетворительно (FX) | 1. Упущено большинство ключевых аспектов;2. Недостаток внимания к вопросу - отсутствие актуальности и заметная избыточность;3. Некоторые теоретические вопросы представлены так или иначе;4. Отсутствие или неактуальность примеров;5. Некоторый анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), большинство ключевых аспектов упущено;6. Упущения в использовании профессиональной терминологии | 25 - 49 |
| Не сдал | 1. Упущено большинство или все ключевые аспекты;2. Отсутствие акцента на вопросе, нерелевантная информация;3. Теоретические вопросы упущены или поверхностны;4. Отсутствие или неактуальность примеров;5. Отсутствие анализа и теоретического обоснования данной проблемы (если применимо), упущено большинство ключевых аспектов;6. Упущения в использовании профессиональной терминологии | 0-24 |

**НЕКОТОРЫЕ СОВЕТЫ ПО РАБОТЕ В КОМАНДЕ И ОБУЧЕНИЮ**

Медицинская профессия предполагает работу в многопрофильных командах, поэтому эти навыки считаются ключевыми в компетенции врача и других специалистов здравоохранения во всех странах.

Поэтому групповая работа является важным компонентом практических занятий нашего курса. Кроме того, он направлен на создание безопасной среды, в которой вы можете опробовать новые идеи и практики и приобрести соответствующие групповые навыки. Это могут быть задания для выполнения в парах, тройках или малых группах по 4-6 человек (работа с кейсами, задания СРС и др.).

Когда вы работаете над проектом или задачей в команде, у вас есть возможность использовать различные сильные стороны членов группы для создания более широкого и лучшего проекта или задачи, чем если бы вы работали независимо.

Групповое обучение означает, что вам нужно поделиться своими знаниями и идеями с другими студентами. В этом есть два преимущества: вам нужно тщательно обдумать свои собственные идеи, чтобы объяснять их другим, и вы расширяете собственное понимание, принимая во внимание знания и идеи других.

**Межличностное общение и обсуждение**

Найдите время, чтобы поболтать и познакомиться с каждым из своих товарищей по группе. Чем лучше вы знаете друг друга и чем удобнее вы общаетесь, тем эффективнее вы можете работать вместе.

Создайте в своей группе культуру взаимного уважения. При формировании учебных команд и небольших групп в классе у вас, вероятно, не было выбора или вообще не было выбора. Следовательно, вам придется научиться преодолевать различия между людьми. Кроме того, у вас не будет возможности выбирать сотрудников на рабочем месте, а на работе вы будете испытывать гораздо большее давление, чтобы быть продуктивным членом команды.

Для эффективного общения и обсуждения в команде: вы не должны стесняться выражать свое мнение и важно чувствовать, что это мнение будет услышано; необходимо чувствовать, что все члены группы вносят посильный вклад в решение проблем, соблюдая согласованные правила и планы, выполняя работу качественно и в срок; важно знать, что чувства каждого принимаются во внимание членами команды, но цели и задачи группы не ставятся под угрозу в пользу прихотей или желаний отдельных членов;

Постарайтесь высказать свое мнение и прислушаться к другим. Нет ничего плохого в том, чтобы не соглашаться со своими одногруппниками, какими бы уверенными они ни были. Когда вы не согласны, будьте конструктивны и сосредоточьтесь на проблеме, а не на человеке. Точно так же, когда кто-то не согласен с вами, уважайте то, что он говорит, и риск, который он берет на себя, чтобы выразить свое мнение. Попробуйте найти способ, с которым может согласиться каждый, и это не обязательно мнение самого громкого или умного члена команды. Ниже мы приводим несколько примеров конструктивного и деструктивного группового поведения.

Конструктивное групповое поведение - человек, который:

*Объединяет*- интерес к взглядам и мнению других и готовность адаптироваться к интересу

*Разъясняет*- четко определяет проблемы для группы, выслушивая, резюмируя, фокусируя обсуждение

*Вдохновляет*- поощряет группу, стимулирует участие и прогресс

*Гармонизирует*- стимулирует групповое единство и командную работу. Например, использует юмор как расслабление после трудных ситуаций.

*Рисковать*- готовность идти на риск за счет себя ради успеха группы или проекта.

*Управляет процессом*- организует группу по вопросам процесса: например, план, график, график, тема, методы решения и использование информации

Деструктивное групповое поведение:

*Доминирование*- требует много времени для выражения своего мнения и взглядов. Пытаться взять под свой контроль энергию, время и т. Д.

*Суетливость*- *заставляет*группу быстро двигаться до того, как задача будет выполнена. Нетерпеливо выслушивать другие мнения и работать вместе.

*Приостановление*- самоустраняется от обсуждения или принятия решения. Отказаться

*Игнорирование*- не уважает и не умаляет идеи и предложения команды или отдельных лиц. Крайним проявлением игнорирования является оскорбление в форме насмешки.

*Отвлечение*- чрезмерная разговорчивость, рассказывание историй и уводит группы от цели.

*Блокировка*- предотвращает прогресс группы, отклоняя все идеи и предложения. «Это не сработает, потому что ...»

Эффективная групповая работа не возникает сама по себе. Требуются сознательные и спланированные усилия, и поскольку в них участвует много людей, нельзя полагаться на память; нужно делать заметки. Следующие шаги помогут вам и вашей команде эффективно работать вместе.

*1. Определите четкие цели.*На каждом этапе старайтесь согласовывать задачи. Они включают график проекта, а также более конкретные задачи (например, «согласовать подход к задаче до пятницы»). Каждая встреча или обсуждение также должно начинаться с конкретной цели (например, составить список задач, которые необходимо выполнить). Задачи следует разбивать на более мелкие части и планировать. Иногда одна часть не может быть запущена, пока другая часть не будет закончена, поэтому вам может потребоваться нарисовать простую временную карту.

· Обсудите ресурсы, которые у вас есть, и те, которые вам нужно будет найти.

· Сформулировать желаемый результат.

· Подумайте, как вы узнаете, что сделали это достаточно хорошо?

· Разделить задачи между командой и

· Установить сроки выполнения подзадач и время будущих встреч.

*2. Установите основные правила.*Обсуждения могут стать беспорядочными и могут помешать участию более скромных членов группы, если у вас нет правил для стимулирования обсуждения, разрешения разногласий и принятия решений без повторения. Установите правила с самого начала и при необходимости измените их. Например: интересное правило, разработанное одной группой: любой, кто пропустил встречу, покупал остальным членам группы кофе в кофейне. После этого никто ни разу не пропустил встречу.

*3. Общайтесь эффективно.*Убедитесь, что вы регулярно общаетесь с участниками группы. Постарайтесь четко и позитивно говорить, не повторяя.

*4. Найдите консенсус.*Люди работают вместе наиболее эффективно, когда они работают над достижением цели, с которой они согласились. Убедитесь, что у каждого свое мнение, даже если вам нужно время, чтобы больше участников что-то сказали. Убедитесь, что вы прислушиваетесь к идеям каждого, а затем попытайтесь прийти к соглашению, которое все разделяют и каждый вносит свой вклад.

*5. Определите роли.*Разделите работу, которую необходимо выполнить, на отдельные задачи, для которых вы можете использовать сильные стороны отдельных членов команды. Определите роли как для выполнения ваших задач, так и для встреч / дискуссий (например, Арани отвечает за подведение итогов обсуждений, Джозеф отвечает за то, чтобы каждый выражал свое мнение и принимал решения, и т. Д.).

Примеры ролей и функций:

*Фасилитатор*или *лидер*(в зависимости от контекста) - для уточнения целей встречи и подведения итогов обсуждений и решений; гарантирует, что встреча состоится, продолжается и соблюдаются основные правила.

*Секретарь*- ведите учет обсужденных идей, принятых решений и того, кто чем занимается.

*Тайм-менеджер*- чтобы вы обсудили все, что вам нужно, в отведенное для встречи время.

*Контроллер*- для обеспечения завершения работы к согласованному времени и для решения проблем, если они не выполняются.

*Наблюдатель за процессом*- это тот, кто следит за процессом, а не за его содержанием, и может обращать внимание команды на проблемы. В этой роли важно быть позитивным, а не осуждающим.

*Редактор*- объедините все материалы, определите пробелы или совпадения и обеспечьте последовательность в окончательной презентации.

*6. Дайте понять.*Когда решение принято, его следует объяснить таким образом, чтобы всем было абсолютно ясно, что оно было принято, включая временные рамки.

*7. Делайте хорошие записи. В*сегда подводите итоги обсуждений, документируйте решения и публикуйте их (например, в чате WhatsApp), чтобы вы всегда могли вернуться к ним. Сюда входят списки тех, кто согласился, что делать.

*8. Придерживайтесь плана.*Если вы согласились сделать что-то в рамках плана, сделайте это. Ваша группа полагается на то, что вы делаете то, что вы согласились делать, и именно так, а не так, как вам хотелось бы. Если вы считаете, что план следует пересмотреть, обсудите его.

*9. Следите за прогрессом и будьте в курсе*. Вместе обсудите прогресс в отношении вашего графика и сроков. Убедитесь, что вы соблюдаете сроки лично, чтобы не подвести свою группу.

**Совместное написание документа / отчета**

Совместное письмо - одна из самых сложных частей групповой работы. Есть много способов сделать это, и ваша группа должна решить, как разделить работу по написанию, сравнению, редактированию и завершению вашей работы. Написание в группе (шесть человек толпятся вокруг клавиатуры) - это рецепт конфликта и отсутствия прогресса. Другая крайность - когда один человек берет на себя всю ответственность и в конечном итоге делает большую часть работы - также непродуктивна и способствует конфликту.

При работе над общим документом возможны три подхода:

1 - Большую часть пишет один человек - это означает, что используется узкий круг идей, а остальная часть команды не учится (и не учится) писать отчеты и документы.

2 - Каждый человек пишет один раздел - тогда сложно составить единый последовательный отчет, и вы не будете знать об остальном, кроме своего собственного раздела.

3- Соавторство. Это наиболее продуктивный способ решения групповых задач, обеспечивающий максимальную пользу от сотрудничества. Например: в каждом разделе есть писатель и как минимум один рецензент, и каждый член команды является автором раздела и рецензентом другого.

Все члены команды перед окончательной доработкой редактором должны проверить конечный продукт. В качестве альтернативы, у вас может быть один автор с другими, редакторы, добавляющие и рецензирующие, а кто-то приводит готовый отчет в порядок.

Постарайтесь разделить написание исходных документов на задачи и решать их индивидуально или попарно. После того, как будут написаны первые черновики разделов, разошлите все компоненты и прочтите их. Возможно, вам нужно будет собраться вместе, чтобы обсудить, как их объединить, чтобы они соответствовали друг другу. Любые участники, которые не участвовали в подготовке проектов, могут выполнить часть этой работы. Затем отредактируйте, улучшите и отполируйте черновик. Совместно работать с документами в Google Documents удобно.

При подготовке отчета / итогового документа регулярно проверяйте следующее:

- Ясна ли цель проекта из отчета?

- Насколько понятны выводы или рекомендации?

- Следуют ли выводы из основной части отчета?

- Хорошо ли подходят секции?

- Достигает ли отчет целей (и критериев оценки)?

- Достаточно ли покрыты необходимые компоненты?

         Какой бы метод вы ни использовали, все члены группы должны согласовать процесс и то, как они собираются максимизировать совместный подход к написанию окончательного документа.

**Мониторинг работы команды и преодоление трудностей**

Ниже приведен контрольный список, включающий список общих проблем, возникающих при групповой работе. Используйте его регулярно, чтобы выявлять проблемы до того, как они выйдут из-под контроля. При возникновении серьезных проблем и напряженности используйте его, чтобы определить, где что-то может пойти не так. Сначала ответьте на каждый вопрос о себе, а затем дайте ответ на этот вопрос о группе в целом. Затем соберите группу и обсудите, где, по вашему мнению, могут возникнуть проблемы, и подумайте, как вы можете преодолеть эти проблемы.

Каждый участник должен заполнить этот контрольный список. Вы должны делать это упражнение регулярно, чтобы отслеживать и улучшать работу вашей команды.

1. Ответьте на каждый вопрос, касающийся вашей совместной работы.

2. Ответьте на каждый вопрос относительно остальной части команды.

3. Соберитесь со всей командой и обсудите, где, по вашему мнению, возникают проблемы.

4. Обсудите, что вы собираетесь делать, чтобы преодолеть эти проблемы.

**Контрольный список для самооценки эффективности команды.**

| Ты | Лично я | Группа в целом | Комментарии |
| --- | --- | --- | --- |
| Эффективно проясните свои задачи и задачи на каждом этапе? |   |   |   |
| Оцените прогресс работы? |   |   |   |
| Уточняем и документируем все, что решила группа? |   |   |   |
| Уточняем, кто что и как будет делать? |   |   |   |
| Уточняем, к какому сроку выполнить каждую задачу? |   |   |   |
| Устанавливаете правила управления встречами? |   |   |   |
| Придерживайтесь согласованных правил? |   |   |   |
| Слушаете друг друга? |   |   |   |
| Разрешить некоторым членам команды доминировать? |   |   |   |
| Разрешить некоторым членам команды отказаться / отказаться? |   |   |   |
| Жертвуем личными желаниями ради успеха коллектива? |   |   |   |
| Узнавать чувства других членов команды? |   |   |   |
| Делаете равный вклад в прогресс команды? |   |   |   |
| Придерживаться согласованных правил записи и именования файлов? |   |   |   |

**Баллы и оценка**

Групповые задания и упражнения означают, что оценки выставляются всей группе по результатам работы всей группы. Каждый должен быть заинтересован в обеспечении эффективного вклада всех членов группы и обеспечении высокого качества выполнения задания. Иногда для оценки относительного вклада каждого в групповой процесс используется форма коллегиальной или коллегиальной оценки и форма групповой оценки. Это можно использовать для контроля оценок за задания или просто как способ высказать свое мнение о своей работе в группе. Ниже приведены примеры критериев оценки студентов для командного обучения.

| **№** | **Критерии оценки студентов на практических занятиях** |
| --- | --- |
| 1 | *Подготовка к занятиям:*Он изучает информацию по делу и проблемным вопросам, использует различные источники и подкрепляет утверждения соответствующими ссылками. |
| 2 | *Групповые навыки и профессиональное отношение:*Демонстрирует отличную посещаемость, надежность, ответственность Проявляет инициативу, принимает активное участие в дискуссии, помогает товарищам по команде, охотно берет на себя задачи |
| 3 | *Навыки коммуникации:*Активно слушает, проявляет эмоции в зависимости от ситуации, восприимчив к невербальным и эмоциональным сигналам, проявляет уважение и правильность по отношению к другим, помогает разрешать недопонимание и конфликты |
| 4 | *Навыки обратной связи:*Демонстрирует высокий уровень самоанализа, критически оценивает себя и коллег, дает конструктивную и объективную обратную связь в дружеской манере, принимает отзывы без возражений |
| 5 | *Навыки критического мышления и эффективного обучения:*Эффективно участвует в генерации гипотез и формулировке проблемных вопросов, приводит соответствующие примеры из жизни, умело применяет знания к рассматриваемой проблеме / случаю, критически оценивает информацию, делает выводы, объясняет и обосновывает утверждения, рисует схемы и рисунки, демонстрирует постоянный интерес к изучаемый материал |
| 6 | *Теоретические знания и умения по теме урока:*Все ключевые аспекты представлены логически; точность, актуальность ответов на поставленные вопросы без дублирования; интеграция теоретических вопросов; Использование соответствующих примеров правильное использование профессиональной терминологии |

 **Основная литература**

1. Ньюсбаум Р. Л., Макиннес Р. Р., Уиллард X. Ф. Медицинская генетика: учебник / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Макиннес, Хантингтон Ф.; Уиллард / редактор русского издания Н. П. Бочков; переводчик А. А. Туребеков. - М .: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 528б.
2. Медицинская биология и генетика. E.O. Куандыков ред. Алматы, 2004, 444 с.
3. Харкевич Д.А. «Фармакология» 2012 г.
4. Абдырасулова ФБ «Генеральный рецепт» 2014 г.

**Дополнительная литература**

1. Jorde, LB et al. (2016) Медицинская генетика. [Филадельфия, Пенсильвания: Эльзевьер](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=http://cat.lib.unimelb.edu.au/search~S30%3F/hElsevier%252C/helsevier/-3,-1,0,B/browse)
2. Элементы медицинской генетики Эмери (2017) Turnpenny, PD, Ellard S. 15th Edition, Elsevier
3. Альбертс, Б. и др. (2015) Молекулярная биология клетки, 6-е издание. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Наука о гирляндах
4. Лодиш, Х. и др. (2016) Molecular Cell Biology, 8-е издание. WHFreeman
5. Альбертс, Б. (2014) Essential Cell Biology, 4-е издание. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Наука о гирляндах
6. Hartwell, L. et al (2017) Генетика: от генов к геномам, 6-е издание. Нью-Йорк, штат Нью-Йорк: McGrawHill Education
7. Конспект лекций USMLE Step 1 (2017): Биохимия и медицинская генетика. [Kaplan Publishing](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.bookdepository.com/publishers/Kaplan-Publishing)
8. Куандыков Е.Е., Нуралиева У. А. Основы общей и медицинской генетики (цикл лекций). Алматы: Эверо, 2009. 216 с.

**WWW ресурсы**

1. OMIM® Online Mendelian Inheritance in Man® Интернет-каталог генов человека и генетических заболеваний [https://www.omim.org/](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.omim.org/)
2. Реестр генетического тестирования (GTR®) [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/)
3. Домашний справочник по генетике. [https://ghr.nlm.nih.gov/resources](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://ghr.nlm.nih.gov/resources)
4. ClinGen: Ресурсы по клиническим геномам [https://www.clinicalgenome.org/](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.clinicalgenome.org/)
5. Learn.Genetics [https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/)
6. Ресурсы по клиническому генетическому образованию (курсы и лекции) [https://www.kumc.edu/gec/prof/genecour.html](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.kumc.edu/gec/prof/genecour.html)
7. Образовательная программа по геномике.  [https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/education/)
8. ELSEVIER «Клиническое обучение», 2018 г.
9. [https://www.msdmanuals.com/professional/clinical-pharmacology](https://translate.google.com/translate?hl=ru&prev=_t&sl=en&tl=ru&u=https://www.msdmanuals.com/professional/clinical-pharmacology)