

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

СОГЛАСОВАНО
Проректор по учебной работе,

 Н.В. Лоскутова

« 27 » апреля 2023 г.

Решение ЦКМС
Протокол № 07 от

«27» апреля 2023 г.



УТВЕРЖДАЮ

Ректор ФГБОУ ВО Амурская ГМА
Минздрава России



Т.В. Заболотских

« 16 » мая 2023 г.

Решение ученого совета
Протокол № 15 от

«16» мая 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Специальность: 31.05.02 Педиатрия

Курс: IV

Семестр: 7

Всего часов: 72 часов

Всего зачетных единиц: 2 з.е.

Лекции: 14 часов

Практические занятия: 34 часов

Самостоятельная работа студентов: 24 часов

Вид контроля – зачет (VII)

Благовещенск 2023

Рабочая программа по дисциплине «Медицинская генетика» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), утвержденным Министерством образования и науки Российской Федерации от 17.08.2015 г. № 853 (зарегистрировано в Минюсте России 15.09.2015 г. № 38880), АПОП ВО (2018 г.).

Автор: зав. кафедрой детских болезней, профессор, д.м.н. Е.Б. Романцова

асс. кафедры детских болезней, к.м.н. Арутюнян К.А.

асс. кафедры детских болезней, к.м.н. Чупак Э.Л.

Рецензенты: зав. кафедрой педиатрии, к.м.н., доцент В.В. Шамраева

главный врач ГАУЗ АО «Детская городская клиническая больница» г. Благовещенск И.Н. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры «Детских болезней», протокол № 9 от «01» марта 2023 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор
Романцова



Е.Б.

Заключение Экспертной комиссией по рецензированию Рабочих программ:

протокол № 1 от 23 марта 2023 г.

Заключение Экспертной комиссии по рецензированию Рабочих программ:
протокол № 1 от 23.03.2023 г.

Эксперт экспертной комиссии
д.м.н., доцент



Е.Е. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 3: протокол № 6 от 23.03.2023

Председатель ЦМК № 3

д.м.н., профессор



В.В. Войцеховский

СОГЛАСОВАНО: декан педиатрического факультета,

д.м.н., доцент
27.04.2023



В.И. Павленко

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1	Пояснительная записка	4
1.1	Характеристика дисциплины	4
1.2	Цели и задачи дисциплины, ее место в структуре АПОП	4
1.3	Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования академии	5
1.3.1	Требования к студентам	5
1.3.2	Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами	7
1.3.3	Требования к результатам освоения дисциплины	7
1.3.4	Содержание компетенций (или их части), формируемые в результате освоения дисциплины	8
1.3.5	Сопряжение ОПК, ПК и требований Профессионального стандарта	8
1.3.6	В результате освоения дисциплины обучающийся должен	9
1.3.7	Формы организации обучения и виды контроля	10
2	Структура и содержание дисциплины	11
2.1	Объем дисциплины и виды учебной работы	11
2.2	Тематический план лекции	11
2.3	Тематический план клинических и практических занятий	12
2.4	Содержание лекций	12
2.5	Содержание практических занятий	14
2.6	Интерактивные формы обучения	17
2.7	Критерии оценки результатов обучения	18
2.8	Самостоятельная работа студентов	21
2.8.1	Аудиторная самостоятельная работа	22
2.8.2	Внеаудиторная самостоятельная работа	22
2.9	Научно-исследовательская работа студентов	25
3	Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	25
3.1	Основная литература	25
3.2	Дополнительная литература	26
3.3	Учебно-методические материалы, подготовленные сотрудниками кафедры	26
3.4	Материально-техническая база образовательного процесса	26
3.4.1	Перечень оборудования, используемого при обучении студентов	26
3.4.2	Мультимедийные материалы, электронная библиотека, электронные библиотечные системы (ЭБС)	27
3.4.3	Видеофильмы, фотоматериалы, используемые при обучении студентов (подготовленные сотрудниками кафедры)	27
3.4.4	Перечень альбомов, стендов, таблиц, планшетов, раздаточных материалов используемых при обучении (подготовленные сотрудниками кафедры)	28
3.4.5	Перечень программного обеспечения	30
3.4.6	Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»	31
3.5	Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы.	32
4	Фонд оценочных средств	34
4.1	Примеры тестовых заданий входного контроля	35
4.2	Примеры тестовых заданий текущего контроля знаний (с эталонами ответов)	35
4.3	Примеры ситуационных задач текущего контроля (с эталонами ответов)	36
4.4	Тестовые задания промежуточного контроля (с эталонами ответов)	39
4.5	Перечень практических навыков, которыми должен обладать студент после освоения дисциплины	41
4.6	Перечень вопросов к зачету	41
5	Этапы формирования компетенций и шкала оценивания	42

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1.1. ХАРАКТЕРИСТИКА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика, как самостоятельная научная отрасль, в настоящий момент выдвинулась на одно из центральных мест среди медико-биологических дисциплин и, согласно Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО, 2015), включена в базовую часть дисциплин (Блок 1).

Современная медицина исходит из того, что любая патология человека связана с наследственностью. Необходимость генетических знаний для современного врача определяется постоянным увеличением удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения; широким использованием генетической методологии, цитогенетических, молекулярно – генетических методов для понимания молекулярных основ фундаментальных патофизиологических процессов наследственных заболеваний; использование молекулярно – генетических методов для расшифровки взаимодействия наследственности и факторов среды в возникновении распространенной патологии человека (атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, бронхиальная астма, психические и онкологические болезни, инфекционные заболевания); применение молекулярно – генетических технологий для получения более эффективных и менее опасных для здоровья лекарственных препаратов; перспективы широкого использования генотерапии для лечения ряда заболеваний (так называемого «лечения» генов и лечение генами). Это положение является основой преподавания и изучения медицинской генетики как клинической и профилактической дисциплины. Поскольку наследственность и изменчивость являются неотъемлемыми свойствами жизни, изучение генетики должно входить в основу теоретической и клинической подготовки врача

Во время клинической подготовки студентов медицинская генетика изучается как клиническая дисциплина. Общая концепция преподавания медицинской генетики в медицинских вузах заключается в интеграции генетических знаний в клиническое мышление будущего врача.

Занятия по медицинской генетике проходят в 7 семестре: 10 практических занятий и 14 часов лекций. В VII семестре проводится зачет (промежуточная аттестация), состоящий из теоретической части.

1.2. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ, ЕЕ МЕСТО В СТРУКТУРЕ АПОП

Цель преподавания дисциплины – углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Учебные задачи дисциплины:

1. Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.

2. Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
3. Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
4. Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
5. Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
6. Дать представление об этапах проведения, методах медико – генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
7. Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико – генетической помощи.
8. Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.
9. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

1.3. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ АПОП

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина относится к базовой части (Блок 1). Общая трудоемкость составляет 2 ЗЕТ (72 часа).

1.3.1. Требования к студентам

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками:
Латинский язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации. (II-III уровень)
Иностранный язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на иностранном языке. (II-III уровень)
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с зарубежных источников.
История медицины
Знания: выдающие деятели медицины и здравоохранения, нобелевские лауреаты, выдающиеся медицинские открытия в области медицинской генетики, влияние гуманистических идей на медицину. (II-III уровень)
Умения: уметь грамотно и самостоятельно излагать и анализировать вклад отечественных и зарубежных ученых в развитие медицинской генетики.
Биоэтика
Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача. (II-III уровень)

Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.
Гистология, эмбриология, цитология
Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза. (II-III уровень)
Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.
Микробиология, вирусология
Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний. (II уровень)
Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний;
Физика, математика. Медицинская информатика.
Знания: математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении; принципы работы и устройства аппаратуры, используемой в медицине, основы физических и математических законов, получающих отображение в медицине. (II-III уровень).
Умения: уметь пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, работать с аппаратурой с учетом правил техники безопасности.
Химия. Биоорганическая химия в медицине. Биохимия
Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике. (II-III уровень).
Умения: уметь анализировать вклад химических и биохимических процессов в патогенезе наследственной патологии, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.
Биология
Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию. (II-III уровень).
Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.
Патофизиология, клиническая патофизиология
Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.
Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов в формировании фенотипических признаков.
Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
Знания: Патологические процессы наследственных и ненаследственных заболеваний. патологическая анатомия врожденных пороков развития.
Умения: Уметь анализировать значение тератогенных факторов для формирования врожденных пороков развития.
Пропедевтика внутренних болезней
Знания: сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания, физикальный осмотр
Умения: уметь интерпретировать жалобы, анамнез жизни и заболевания, данные

физикального осмотра (II-III уровень)
Фармакология
Знания: механизм действия и побочное влияние различных лекарственных препаратов на организм.(II- III уровень).
Умения: уметь выписывать рецепты назначаемых препаратов, знать показания и противопоказания к их назначению.
Гигиена
Знания: Влияние социальных, экологических факторов на здоровье детей. Физическое развитие, его оценка. Возрастные морфофункциональные особенности детского организма. Влияние социальных и экологических факторов на здоровье детей. Физическое развитие, оценка. Гигиенические основы режима дня в разные возрастные периоды детства. Оптимальная потребность в белках, жирах, углеводах для развития ребенка. Потребности в воде, витаминах, солях. Энергетические затраты ребенка. Определение готовности к школе по медицинским и психофизиологическим критериям. Организация питания.
Умения: уметь оценить физическое развитие ребенка, провести антропометрию.
Основы формирования здоровья детей
Знания: факторы, влияющие на формирование здоровья детей
Умения: уметь оценить факторы, влияющие на формирование здоровья детей

1.3.2. Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами

Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика» необходимы для изучения последующих дисциплин

№ п/п	Наименование последующих дисциплин	Дисциплина «Медицинская генетика»
1	Детские инфекционные болезни	+
2	Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения	+
3	Акушерство и гинекология	+
4	Детская хирургия	+
5	Онкология, лучевая терапия	+
6	Факультетская педиатрия, эндокринология	+
7	Клиническая фармакология	+
8	Внутренние болезни	+
9	Факультетская терапия	+
10	Госпитальная терапия	+

1.3.3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины «Медицинская генетика» направлен на формирование следующих общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций (ОК, ОПК, ПК): ОК - 1; ОПК – 1,4; ПК- 5,6,8,16,20.

1.3.4. Содержание компетенций (или их части), формируемые в результате освоения дисциплины

Компетенции	Содержание компетенций
ОК-1	Способность к абстрактному мышлению
ОПК-1	Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности
ОПК-4	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности
ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
ПК-6	Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-й Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1986г.
ПК-8	Способность и готовность к определению тактики ведения пациентов с различными патологическими формами
ПК-16	Готовность к просветительной деятельности по устранению факторов риска и формированию здорового образа жизни
ПК-20	Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины
Общее количество компетенций	8

Формы и методы контроля над приобретаемыми обучающимися компетенциями: обучающий, текущий контроль (тестирование, ситуационные задачи), промежуточная аттестация (зачет) – тестирование, собеседование по теоретическим вопросам. Это лишнее, можно убрать, дальше это все прописано

1.3.5. Сопряжение ОПК, ПК и требований Профессионального стандарта, утвержденным приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27 марта 2017 г. N 306н

Код ПС 02.008 Врач-педиатр участковый

Обобщенные трудовые функции: *Оказание медицинской помощи детям в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника*

Наименование и код ТФ	Наименование и код компетенции
Обследование детей с целью установления диагноза (Код А/01.7)	Готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5). Способностью к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с

	Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-й Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева (ПК-6)
Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код А/02.7)	Способностью и готовность к определению тактики ведения пациентов с различными патологическими формами (ПК-8).
Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей (Код А/04.7)	Готовностью к просветительной деятельности по устранению факторов риска и формированию здорового образа жизни (ПК-16)

1.3.6. В результате освоения дисциплины обучающийся должен

Знать:

1. Современные представления о геноме человека.
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии у детей, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.
3. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека.
4. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения.
5. Лечение, социальную адаптацию и реабилитацию больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней.
6. Биохимическую диагностику, методы, используемые для диагностики дефектов обмена; показания к биохимическому генетическому исследованию.
7. Этиологию, патогенез, клинику моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии.
8. Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию.
9. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование.
10. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.
11. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.
12. Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения.

Уметь:

1. Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
2. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.

3. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.
4. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.
5. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.
6. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, с обеспечением необходимой документации.
7. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

Владеть:

1. Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе;
2. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека;
3. Методикой сбора наследственного анамнеза;
4. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования;
5. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;
6. Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования;
7. Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации;
8. Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний.
9. Методикой самостоятельного изучения учебного материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации;
10. Умением анализировать результаты своей деятельности.

1.3.7. Формы организации обучения и виды контроля

Формы организации обучения студентов	Виды контроля
<ol style="list-style-type: none"> 1. Лекции. 2. Клинические практические занятия. 3. Самостоятельная работа у постели больного. 4. Занятие в анатомическом музее 5. Активные и интерактивные формы: (клинические разборы тематических больных, интерактивный опрос, дискуссия, решение ситуационных задач, взаиморецензирование учебных историй болезней, защита учебной истории болезни). 6. Участие в обходах больных с заведующим кафедрой, профессором, доцентами. 7. Участие в научно-исследовательской работе кафедры, научных обществах и конференциях. 	<p>Текущий (входной, исходный, выходной) рубежный.</p> <p><i>Входной контроль уровня подготовленности до изучения дисциплины (тестирование, собеседование).</i></p> <p><i>Исходный и выходной контроль по теме дисциплины:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - фронтальный опрос (устный или письменный) - тестирование, в том числе и компьютерное - проверка домашнего задания - решение ситуационных задач - проверка усвоения практических навыков (работа у постели больного, собеседование по ситуационным задачам, учебной истории тематического больного, работа с регламентирующими документами) - проверка оформления учебной истории болезни, реферата <p><i>Промежуточная аттестация: зачет</i></p>

Пояснение. Теоретические знания по дисциплине студенты получают на лекциях, практических занятиях, принимая участие в научно-исследовательской работе кафедры, обходах больных с заведующим кафедрой, профессором, доцентами. На клинических практических занятиях осуществляется закрепление и контроль усвоенного материала. В процессе обучения используются **активные и интерактивные формы** обучения. Практическое применение теоретического материала в каждодневной работе, является логическим в процессе познания, помогает приобрести практические навыки и умение. В процессе курации больных студенты закрепляют и совершенствуют основы обследования больных, навыки интерпретации результатов клинического, лабораторно-инструментального обследования, формулировки клинического диагноза, назначения плана обследования и лечения, врачебной деонтологии, медицинской этики.

Текущий контроль:

- **входной контроль** – проводится на первом занятии. Он предназначен для определения уровня подготовленности обучающихся и включает тестирование по ранее пройденным дисциплинам;

- **исходный и выходной контроль** - проводится на каждом практическом занятии и включает в себя оценку выработанных студентами во время занятия теоретических знаний и практических навыков и включает: устный и тестовый опрос (схожие теоретические и тестовые вопросы будут предложены на промежуточном контроле), решение ситуационных задач; контроль усвоения практических навыков (интерпретация результатов клинического, лабораторно-инструментальных результатов обследования, формулировка клинического диагноза, составление плана обследования и лечения больного).

Промежуточная аттестация включает в себя зачет в VII семестре и состоит из оценки выработанных студентами за время прохождения дисциплины теоретических знаний: тестирование в системе Moodle, устный ответ на 2 теоретических вопроса, решение ситуационных задач.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Виды учебной работы	Всего часов	Семестр
		7
Лекции	14	14
Практические занятия	34	34
Самостоятельная работа студентов	24	24
Общая трудоемкость в часах	72	72
Общая трудоемкость в зачетных единицах	2	2

Пояснение: Программа обучения по дисциплине «Медицинская генетика» включает в себя теоретическую (лекционный курс) и практическую подготовку (практические занятия). Обучение проводится в течение 1 семестра (VII) и включает в себя 14 часов лекций, 34 часа аудиторной практической подготовки, 24 часа самостоятельной работы, вид промежуточной аттестации – зачет в VII семестре.

2.2. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ЛЕКЦИЙ

№	Тема лекций	Коды формируемых компетенций	Трудоемкость (часы)
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	ОК – 1 ОПК 1	2

2.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	ОК – 1 ОПК- 1 ПК 5,6,8	2
3.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	ОК – 1 ОПК 1,4 ПК 5,6,8	2
4.	Хромосомные болезни.	ОК – 1 ПК -5,6,8	2
5.	Моногенные болезни.	ОК – 1 ПК -5,6,8	2
6.	Болезни с наследственным предрасположением.	ОК – 1 ПК -5,6,8	2
7.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	ОК – 1 ОПК- 1,4 ПК - 16,20	2
Всего часов			14

2.3.ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ПРАКТИЧЕСКИХ КЛИНИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

№	Темы практических занятий	Трудоемкость (часы)
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	3,4
2.	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	3,4
3.	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	3,4
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	3,4
5.	Хромосомные болезни.	3,4
6.	Моногенные наследственные болезни.	3,4
7.	Наследственные болезни обмена веществ.	3,4
8.	Болезни с наследственным предрасположением.	3,4
9.	Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	3,4
10.	ЗАЧЕТ	3,4
Всего часов		34

2.4. СОДЕРЖАНИЕ ЛЕКЦИЙ.

№	Содержание лекций
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастные удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, tandemная масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических

	приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.
2.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.
3.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.
4.	Хромосомные болезни. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.
5.	Моногенные болезни. Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.
6.	Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения.
7.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие

	(скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.
--	--

2.5. Содержание практических занятий

Практические занятия по дисциплине «Медицинская генетика» являются обязательным разделом и представляют собой вид учебной деятельности, непосредственно ориентированной на профессиональную подготовку студентов. Основная цель-интеграция генетических знаний в структуру клинического мышления врача общего профиля как основы для диагностики, профилактики и лечения заболеваний и укрепления здоровья населения.

№ темы п/п	Наименование тем практических занятий	Содержание тем практических занятий дисциплины	Коды компетенций	Формы контроля
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Теоретическая часть: 1) Задачи медицинской генетики. 2) Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. 3) Этиология наследственных болезней. 4) Классификация наследственных болезней. 5) Мутации как этиологический фактор. 6) Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). 7) Наследственность и клиническая картина. 8) Наследственность и исходы заболеваний. 9) Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Практическая часть: 1) Работа с раздаточным материалом. 2) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой. 3) Решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу.	ОК – 1 ОПК 1 ПК 20	Тестирование Текущий опрос
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	Теоретическая часть: 1) Особенности семиотики наследственных болезней. 2) Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. 3) Клинические особенности проявления наследственных болезней. 4) Принципы клинической диагностики наследственных болезней. 5) Клинико-генеалогический метод. Практическая часть: 1) Курация пациентов с закреплением навыков осмотра ребенка и выявления малых аномалий развития с оформлением карты фенотипа. 2) Сбор семейного (наследственного) анамнеза с оформлением генеалогического древа. 3) Работа с раздаточным материалом (примеры родословных) с определением	ОК – 1 ОПК - 1 ПК 5,6,8,20	Тестирование Текущий опрос

		типа наследования. 4) Решение ситуационных задач. 5) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.		
3	Методы медицинской генетики	Теоретическая часть: 1) Цитогенетические методы: показания, техника проведения кариотипирования, понятие о кариотипе, половом хроматине. 2) Биохимические методы: показания, современные методы. 3) Молекулярно-генетические методы: показания, современные методы. 4) Просеивающие программы. Практическая часть: 1) Анализ учебных историй болезни с отработкой умения выявлять симптомы и синдромы наследственного заболевания и интерпретировать результаты обследования. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	ОК – 1 ОПК 1 ПК 20	Тестирование Интерактивный опрос
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	Теоретическая часть: 1) Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. 2) Понятие о критических периодах онтогенеза. 3) Понятие о фенкопиях. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. 4) Врожденные пороки развития: этиология, классификация, клиника, диагностика, исходы. Практическая часть: 1) Демонстрация пороков развития на макропрепаратах анатомического музея. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	ОК – 1 ОПК 1,4 ПК 5,6,8,20	Тестирование Интерактивный опрос
5	Хромосомные болезни.	Теоретическая часть: 1) Хромосомные синдромы: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, общая характеристика хромосомных болезней. 2) Клиника и генетика часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, синдром Прадера-Вилли, диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы. Практическая часть: 1) Анализ учебных историй болезни с отработкой умения выявлять хромосомную патологию и интерпретировать результаты цитогенетического обследования. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	ОК – 1 ПК -5,6,8,20	Тестирование Интерактивный опрос

6	Моногенные наследственные болезни.	<p>Теоретическая часть: 1) Моногенные болезни: этиология, патогенез, общая характеристика, классификация. 2) Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, целиакия, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данлоса, синдром Марфана, миодистрофия Дюшен-Беккера, тубулопатии, синдром Альпорта, гемофилия, болезнь Картагенера; диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы.</p> <p>Практическая часть: 1) Анализ учебных историй болезни с отработкой умения выявлять моногенные заболевания и интерпретировать результаты биохимического и молекулярно-генетического обследования. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.</p>	ОК – 1 ПК -5,6,8,20	Тестирование Интерактивный опрос
7	Наследственные болезни обмена веществ.	<p>Теоретическая часть: 1) Наследственные болезни обмена веществ: этиология, патогенез, классификация. 2) Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, мукополисахаридозы; диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы.</p> <p>Практическая часть: 1) Анализ учебных историй болезни с отработкой умения выявлять наследственные болезни обмена веществ и интерпретировать результаты биохимического и молекулярно-генетического обследования. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.</p>	ОК – 1 ПК -5,6,8,20	Тестирование Интерактивный опрос
8	Болезни с наследственным предрасположением.	<p>Теоретическая часть: 1) Наиболее распространенные нозологические формы. 2) Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. 3) Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. 4) Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней.</p> <p>Практическая часть: 1) Курация детей с мультифакториальной патологией с</p>	ОК – 1 ПК -5,6,8,20	Тестирование Текущий опрос

		закреплением умений сбора наследственного анамнеза, составлением родословной, расчета наследственного груза (индекс Макарова). 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.		
9	Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	Теоретическая часть: 1) Организация медико-генетической службы в России. 2) Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы. 3) Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная. 4) Пренатальная диагностика: методы, показания. 5) Лечение наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов), этиологическое лечение (принципы и возможности генотерапии). 6) Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике. Практическая часть: 1) Анализ учебных историй болезни с отработкой умения определять показания для направления на МГК, разработать профилактические мероприятия для предотвращения повторных случаев рождения больного ребенка в данной семье, обосновать проводимую терапию. 2) Решение ситуационных задач. 3) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	ОК – 1 ОПК- 1,4 ПК - 16,20	Тестирование Текущий опрос
10	Зачет	Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам)		Промежуточный

Пояснение: Занятие № 4 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея.

2.6. ИНТЕРАКТИВНЫЕ ФОРМЫ ОБУЧЕНИЯ

С целью активизации познавательной деятельности студентов на практических занятиях широко используются **интерактивные методы** обучения (взаиморецензирование конспектов, мозговой штурм, метод малых групп, деловая игра, интерактивный опрос).

№ п/п	Тема практического занятия, лекции	Трудоемкость в часах	Интерактивная форма обучения	Трудоемкость в часах, в % от занятия
1	2	3	4	5
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	3,4	Интерактивный опрос	25мин.(0,55 часа)/16,1%
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	3,4	Защита карты фенотипа	25мин.(0,55 часа)/16,1%
3	Методы медицинской генетики	3,4	Взаиморецензирование конспектов	25мин.(0,55 часа)/16,1%
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	3,4	Метод малых групп	25мин.(0,55 часа)/16,1%

5	Хромосомные болезни.	3,4	Интерактивный опрос	25мин.(0,55 часа)/16,1%
6	Моногенные наследственные болезни.	3,4	Мозговой штурм	25мин.(0,55 часа)/16,1%
7	Наследственные болезни обмена веществ.	3,4	Деловая игра	25мин.(0,55 часа)/16,1%
8	Болезни с наследственным предрасположением.	3,4	Интерактивный опрос	25мин.(0,55 часа)/16,1%
9	Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	3,4	Деловая игра	25мин.(0,55 часа)/16,1%
10	ЗАЧЕТ	3,4	Защита клинической ситуационной задачи	25мин.(0,55 часа)/16,1%

2.7. Критерии оценки результатов обучения

Основой для определения уровня знаний, умений, навыков являются критерии оценивания – полнота и правильность:

- правильный, точный ответ;
- правильный, но неполный или неточный ответ;
- неправильный ответ;
- нет ответа.

При выставлении отметок учитывается классификации ошибок и их качество:

- грубые ошибки;
- однотипные ошибки;
- негрубые ошибки;
- недочеты.

Распределение отметок на практических занятиях

№ п/п	Тема практического занятия	Теоретическая часть	Практическая часть	Общая оценка	Формы контроля
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	2-5	2-5	2-5	Теоретическая часть Устный или письменный опрос -Тестовые задания, в том числе компьютерные Практическая часть Собеседование по ситуационным задачам, проверка оформления карты фенотипа, работа с учебными историями болезни, умение интерпретировать результаты обследования, разработать план лечения и профилактики.
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	2-5	2-5	2-5	
3	Методы медицинской генетики	2-5	2-5	2-5	
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2-5	2-5	2-5	
5	Хромосомные болезни.	2-5	2-5	2-5	
6	Моногенные наследственные болезни.	2-5	2-5	2-5	
7	Наследственные болезни обмена веществ.	2-5	2-5	2-5	
8	Болезни с наследственным предрасположением.	2-5	2-5	2-5	

9	Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	2-5	2-5	2-5	
	Зачетное занятие	2-5	2-5	2-5	
Карта фенотипа				2-5	
Средний балл					

Оценочные шкалы текущего контроля знаний

Успешность освоения обучающимися дисциплины (тем/разделов), практических навыков и умений характеризуется качественной оценкой и оценивается по 5-ти балльной системе: «5» - отлично, «4» - хорошо, «3» - удовлетворительно, «2» - неудовлетворительно. Перевод отметки в балльную шкалу осуществляется по следующей схеме:

Качество освоения	Уровень успешности	Отметка по 5-ти балльной шкале
90-100%	Программный/повышенный	«5»
80-89	Программный	«4»
50-79	Необходимый/базовый	«3»
меньше 50%	Ниже необходимого	«2»

Критерии оценки (отметки) теоретической части

«5» - за глубину и полноту овладения содержанием учебного материала, в котором студент легко ориентируется, за умения соединять теоретические вопросы с практическими, высказывать и обосновывать свои суждения, грамотно и логично излагать ответ; при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов.

«4» - студент полностью освоил учебный материал, ориентируется в нем, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеет некоторые неточности; при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов.

«3» - студент овладел знаниями и пониманиями основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, не умеет высказывать и обосновывать свои суждения; при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов.

«2» - студент имеет разрозненные и бессистемные знания учебного материала, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл, беспорядочно и не уверенно излагает материал, при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов.

Критерии оценки практической части

«5» - студент освоил полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины

«4» - студент освоил полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины, однако допускает некоторые неточности.

«3» - студент владеет лишь некоторыми практическими навыками и умениями.

«2» - студент выполняет практические навыки и умения выполняет с грубыми ошибками.

Критерии оценки карты фенотипа

«5» - оформление карты фенотипа соответствует требованиям;

«4» - в карте фенотипа студент допускает некоторые неточности при описании данных осмотра, в формулировке заключения.

«3» - карта фенотипа оформляется с ошибками, написана неразборчивым почерком, допущены неточности в формулировке заключения.

«2» - карта фенотипа написана неразборчивым почерком, допущены грубые ошибки в формулировке заключения.

Отработка задолженностей по дисциплине

Если студент пропустил занятие по уважительной причине, он имеет право отработать его и получить максимальную отметку, предусмотренную рабочей программой дисциплины за это занятие. Уважительная причина должна быть документально подтверждена.

Если студент пропустил занятие по неуважительной причине или получает отметку «2» за все виды деятельности на занятии, то он обязан его отработать. При этом отметка, полученная за все виды деятельности, умножается на 0,8.

Если студент освобожден от занятия по представлению деканата (участие в спортивных, культурно-массовых и иных мероприятиях), то ему за это занятие выставляется отметка «5» при условии предоставления отчета о выполнении обязательной внеаудиторной самостоятельной работы по теме пропущенного занятия.

Критерии оценивания промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в 1 этап:

1. Тестовый контроль в системе «Moodle».
2. Ответы на 2 вопроса.

Критерии итоговой оценки (промежуточная аттестация)

«Отлично» - за глубину и полноту овладения содержания учебного материала, в котором студент легко ориентируется, за умения соединять теоретические вопросы с практическими, высказывать и обосновывать свои суждения, грамотно и логично излагать ответ; при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов.

«Хорошо» - студент полностью освоил учебный материал, ориентируется в нем, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеет некоторые неточности; при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов.

«Удовлетворительно» - студент овладел знаниями и пониманиями основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, не умеет высказывать и обосновывать свои суждения; при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов.

«Неудовлетворительно» - студент имеет разрозненные и бессистемные знания учебного материала, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл, беспорядочно и не уверенно излагает материал, при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов.

Обучающийся может претендовать на получение оценки «отлично» автоматически, если он занял призовое место в дисциплинарных или междисциплинарных олимпиадах (вузовских, региональных) и имеет средний балл по итогам текущей успеваемости не ниже 4,8 баллов. Обучающийся может отказаться от оценки - «автомата» и сдавать зачет вместе с группой на общих основаниях.

Учебный рейтинг студентов

Рейтинговый показатель по дисциплине формируется на основе оценки знаний, умений, навыков обучающегося по итогам промежуточной аттестации и премиальных/штрафных баллов. Максимальный результат, который может быть достигнут студентом, составляет 10 баллов (5 баллов за промежуточную аттестацию + 5 премиальных баллов), минимальный – 0 баллов.

Шкала соответствия рейтинговых оценок пятибалльным оценкам

Рейтинговая шкала (баллы)	Традиционная шкала отметок	Критерии выставления отметок
5	«5»	Обучающийся демонстрирует глубокое и полное

		овладение содержанием учебного материала, грамотно, логично излагает ответ, умеет связывать теорию с практикой, высказывать и обосновывать свои суждения, при ответе формулирует самостоятельные выводы и обобщения. Освоил все практические навыки и умения, предусмотренные программой.
4	«4»	Обучающийся вполне освоил учебный материал, ориентируется в изученном материале осознанно, применяет знания для решения практических задач, грамотно излагает ответ, но содержание и форма ответа имеют отдельные неточности или ответ неполный. Освоил все практические навыки и умения, предусмотренные программой, однако допускает некоторые неточности.
3	«3»	Обучающийся обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности, не умеет доказательно обосновать свои суждения. Владеет лишь некоторыми практическими навыками и умениями.
2	«2»	Обучающийся имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, беспорядочно и неуверенно излагает материал, не может применять знания для решения практических задач. Практические навыки и умения выполняет с грубыми ошибками.
1	«2»	Демонстрирует непонимание проблемы. Практические навыки и умения не освоены.
0	«2»	Нет ответа. Не было попытки продемонстрировать свои теоретические знания и практические умения.

Распределение премиальных и штрафных баллов

Премиальные баллы	Штрафные баллы
1 балл - устный доклад на конференциях	пропуски лекций и практических занятий по неуважительной причине – 1 балл
0,25 баллов - стендовый доклад на конференциях	порча кафедрального имущества – 1 балл
1 балл - победитель олимпиады (призовые места)	неуважительное отношение к преподавателю, больным, мед. персоналу - 1 балл
0,25 баллов - участник олимпиады	неопрятный внешний вид, отсутствие халата- 0,5 баллов
0,25 баллов - внеаудиторная работа по выбору	систематическая неподготовленность к занятиям, отсутствие конспекта – 0,5 баллов;
1 балл - подготовка презентации (не менее 25 слайдов) по научной проблеме кафедры	нарушение дисциплины занятий – 1 балл

2.8. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Основные дидактические задачи самостоятельной работы студентов под руководством преподавателя: закрепление знаний и умений, полученных в процессе изучения учебной дисциплины на лекционных и практических занятиях; предотвращение их забывания; расширение и углубление учебного материала; формирование умения и

навыков самостоятельной работы; развитие самостоятельности мышления и творческих способностей студентов.

В аудиторную самостоятельную работу студентов входит:

2.8.1. Аудиторная самостоятельная работа студентов

Аудиторная самостоятельная работа студентов составляет 25% времени, отведенного на учебное занятие. Аудиторная работа включает: основные дидактические задачи самостоятельной работы студентов под руководством преподавателя: закрепление знаний и умений, полученных в ходе изучения учебной дисциплины на лекционных и практических занятиях; предотвращения их забывания; расширение и углубление учебного материала; формирование умения и навыков самостоятельной работы; развитие самостоятельного мышления и творческих способностей студентов.

В аудиторную работу студентов входит: проверка текущих знаний по теме практического занятия в виде устного или письменного опроса, тестового контроля, решения ситуационных задач, интерпретации лабораторно-инструментальных показателей, составления плана обследования и лечения. Ознакомление с имеющимися на кафедре методическими пособиями, таблицами, схемами, стендами, планшетами. Курация больных, анализ учебных историй болезни, оформление карты фенотипа, отработка практических навыков и умений. Индивидуальная работа с освоением и выполнением практических навыков.

2.8.2. Внеаудиторная самостоятельная работа студентов

В качестве основных форм внеаудиторной самостоятельной работы могут быть использованы: изучение основной и дополнительной учебной и научной литературы; решение ситуационных задач, тестового задания, работа в Интернет-классе; подготовка устных сообщений (докладов); написание учебной истории болезни. Этот вид учебной деятельности должен опираться на активность, инициативу, сознательность и самостоятельность студентов

Тема практического занятия	Аудиторная самостоятельная работа студентов	Время и формы внеаудиторной самостоятельной работы		
		Время подготовки студента к занятию (час.)	Обязательные и одинаковые для всех студентов	По выбору студента
Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Курация больных. Работа с раздаточными материалами, учебной, научной медицинской и справочной литературой, ведение рабочей тетради, выполнение заданий по образцу	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики».
Семиотика наследственной патологии, принципы	Курация больных. Работа с историями болезни, раздаточными материалами,	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Портретная диагностика

клинической диагностики.	учебной, научной медицинской и справочной литературой, ведение рабочей тетради, оформление карты фенотипа.		литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление генеалогического древа, рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	хромосомных синдромов», «Малые аномалии развития».
Методы медицинской генетики	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Презентация или реферативный обзор по теме: «Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней».
Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	Осмотр макропрепаратов в анатомическом музее, работа с раздаточными материалами, учебной, научной, медицинской и справочной литературой, ведение рабочей тетради.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Презентация или реферативный обзор по теме: «Тератогенные факторы», «Экогенетика», «Значение мероприятий по охране окружающей среды для профилактики мутагенных и тератогенных эффектов».
Хромосомные болезни.	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной литературой, ведение рабочей тетради.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Возможности терапии и реабилитации больных с хромосомными синдромами».

			тетради, работа в Интернет-классе.	
Моногенные наследственные болезни.	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной литературой, клиническими рекомендациями (протоколом), ведение рабочей тетради.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития»
Наследственные болезни обмена веществ.	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной литературой, клиническими рекомендациями (протоколом), ведение рабочей тетради.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Общие принципы реабилитации и социальной адаптации больных с наследственными болезнями обмена», «Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней».
Болезни с наследственным предрасположением.	Курация больных. Работа с историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной литературой, клиническими рекомендациями (протоколом), ведение рабочей тетради.	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Генетика некоторых форм злокачественных заболеваний», «Оценка риска профессиональных болезней с генетической точки зрения» «Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов факторов окружающей среды».
Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических	Презентация или реферативный обзор по теме: «Генотерапия», «Пренатальная диагностика», «Деонтологические

генетическое консультирование.	литературой, ведение рабочей тетради.		рекомендаций, реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	и этические вопросы, возникающие при проведении рододовой диагностики», «Диагностика гетерозиготных состояний в профилактике наследственных болезней».
ЗАЧЕТ		2,4	Подготовка к зачетному занятию, оформление рабочей тетради, подготовка к защите карты фенотипа.	
Общая трудоемкость (в часах)		24	20	4

2.9. НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Научно-исследовательская работа (НИР) студентов - является **обязательным разделом** изучения дисциплины и направлена на комплексное формирование общекультурных и профессиональных компетенций обучающихся и предусматривает изучение специальной литературы и другой научно-технической информации о достижениях отечественной и зарубежной науки и техники в соответствующей области знаний, участие в проведении научных исследований и др.

Тематика НИР может быть выбрана студентами самостоятельно при консультации с преподавателем либо из предложенного ниже списка (с учетом научного направления кафедры).

Примерные темы НИР студентов:

1. Состояние здоровья детей на современном этапе.
2. Малые аномалии развития у детей.
3. Синдром мальабсорбции.
4. Муковисцидоз.
5. Целиакия.
6. Синдром дисплазии соединительной ткани.
7. Орфанная патология.
8. Аденогенитальный синдром.
9. Хромосомная патология.

Для оценки НИР принимается бинарная шкала оценивания: «зачтено», «не зачтено».

3. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.

3.1 ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный (дата обращения: 11.05.2021). - Режим доступа: по подписке.

http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970461815.html
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный (дата обращения: 04.05.2021). - Режим доступа: по подписке. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970458600.html
3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» [сайт].- URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970465837.html (дата обращения: 09.02.2022). - Режим доступа : по подписке.
3.2 ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:
1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст : электронный (дата обращения: 06.05.2021). - Режим доступа : по подписке. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html
2. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный (дата обращения: 04.05.2021). - Режим доступа : по подписке. http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970459799.html
3. Сборник задач по общей и медицинской генетике : учебно-методическое пособие / О. В. Воронкова, И. А. Осихов, А. Г. Семенов [и др.]. - Томск : СибГМУ, 2022. - 172 с. - Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/283460 (дата обращения: 14.12.2022). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
4. Медицинская генетика в схемах и таблицах. Учебное пособие. О.С. Юткина, Е.Б. Романцова, Благовещенск, 2022.

3. 3. Учебно-методические материалы, подготовленные сотрудниками кафедры

1	Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Учебное пособие с грифом УМО «Медицинская генетика», Благовещенск, 2011.
2	Наследственные болезни обмена у детей. Учебное пособие. Чупак Э.Л. Благовещенск, 2011.
3	Лечение наследственных болезней. Учебное пособие. Юткина О.С. Благовещенск, 2011.
4	Диагностика наследственных болезней. Учебное пособие. Юткина О.С. Благовещенск, 2011
5	Бабцева А.Ф. Медицинская генетика: учеб. пособие /А.Ф. Бабцева, О.С. Юткина, Е.Б. Романцова. - Благовещенск,2012.-166 с.-Текст непосредственный.
6	Лекции

3.4. Материально-техническая база образовательного процесса

3.4.1. Перечень оборудования, используемого при обучении студентов

№ п/п	Наименование	Количество
1	Кабинет заведующего кафедрой Основное оборудование: столы (2 шт) и стулья (16 шт); шкаф книжный (5 шт), ноутбук (1 шт), принтер/ксерокс (1 шт), экран (1 шт), видеопроектор мультимедийный (1 шт).	1
	Ассистентская Основное оборудование: столы (3 шт) и стулья (4 шт); шкаф книжный (2 шт)., платяной шкаф (1 шт), персональный компьютер (1 шт),	1

	видеопроектор мультимедийный (1 шт).	
2	Персональный компьютер	3
	Видеопроектор мультимедийный	2
	Экран	1
3	Ксерокс	1
4	<p>Учебная комната № 1 Основное оборудование: столы (6 шт) и стулья (17 шт); шкаф книжный (1 шт); наглядные пособия (10 шт); стенды (2 шт).</p> <p>Учебная комната № 2 Основное оборудование: доска (1 шт); столы (5шт) и стулья (16 шт); шкаф книжный (1шт); наглядные пособия (9 шт); стенды (2шт).</p> <p>Учебная комната № 3 Основное оборудование: (столы (5 шт) и стулья (16 шт); шкаф книжный (1 шт); наглядные пособия (12 шт); стенды (2 шт)</p> <p>Учебная комната № 4 Основное оборудование: доска (1 шт); столы (5 шт) и стулья (17 шт); шкаф книжный (10 шт); наглядные пособия (11 шт); стенды (3 шт).</p>	4
5	Анатомический музей	1
6	Интернет - класс	1

3.4.2.Мультимедийные материалы, электронная библиотека, электронные библиотечные системы (ЭБС)

Мультимедийные материалы на электронных носителях (CD, DVD) научная библиотека

Электронная версия видеофильма:

«Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития».

Электронная версия учебного фильма:

«Медицинская генетика. Обзор учебного курса»

«Генные болезни»

«Хромосомные синдромы»

«Методы изучения наследственных болезней»

«Мультифакториальные болезни. Профилактика наследственной патологии. Основы медико-генетического консультирования».

Электронная библиотека АГМА:

1. Лекция для студентов «Медицинская генетика» (2 курс) на CD-диске;
2. Медицинская энциклопедия.-М., 10 томов на 2-х CD-дисках, 2007г.;
3. Биология (Электронная библиотека по дисциплине).- М.: Изд. дом «Русский врач», 2003г.

3.4.3. Видеофильмы, фотоматериалы, используемые при обучении студентов:

на кафедре (CD-диски)

1. «Наследственные болезни обмена веществ»;
2. «Лечение наследственных болезней обмена»;
3. «Семиотика наследственных болезней»
4. «Неонатальный скрининг»;
5. «Молекулярно-генетический метод диагностики»;

6. «Фенилкетонурия»;
7. «Хромосомные болезни»;
8. «Клинико-генеалогический метод»;
9. «Популяционный метод»;
10. «Галактоземия»;
11. «Врожденная гиперплазия надпочечников»;
12. «Адреногенитальный синдром»;
13. «Муковисцидоз»;
14. «Цитогенетический метод»;
15. «Пренатальная диагностика»;
16. «Генетика врожденных пороков развития»;
17. «Генотерапия»;
18. «Медико-генетическое консультирование»;
19. «Врожденный гипотиреоз»
20. «Врожденные пороки мочевыделительной системы у детей»
21. «Мультифакториальные болезни»
22. «Моногенные болезни»
23. «Целиакия»
24. «Принципы лечения и профилактики наследственных заболеваний»

3.4.4. Перечень альбомов, стендов, таблиц, планшетов, раздаточных материалов используемых при обучении (подготовленные сотрудниками кафедры)

Фотоальбомы (пороки развития) – 1;

Слайды для диапроектора: «Хромосомные болезни. Портретная диагностика».

Стенды: «Введение в медицинскую генетику», «Методы медицинской генетики», «Наследственные заболевания», «Пренатальная диагностика».

Плакаты: «Классификации наследственных болезней», «Основы симметрии».

Папки-буклеты:

1. «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология»;
2. «Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Семья как объект медико-генетического наблюдения»;
3. «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития»;
4. «Методы медицинской генетики»;
5. «Хромосомные болезни. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность»;
6. «Моногенные наследственные болезни»;
7. «Синдром мальдигестии и мальабсорбции»;
8. «Мультифакториальные »;
9. «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды»;
10. «Лечение наследственных заболеваний. Генотерапия».

Хромосомные болезни

1. Синдром трисомии длинного плеча 14-й хромосомы (синдром 14q+);
2. Синдром Орбели;
3. Синдром Эдвардса;
4. Синдром «кошачьего крика»;
5. Синдром Дауна;
6. Синдром хромосомы 18- q (делеция короткого плеча);

7. Болезнь Шершевского-Тернера;
8. Синдром Вольфа-Хиршхорна(2 шт)
9. Синдром трисомии 9 хромосомы;
10. Делеция хромосомы 10p(2 шт)
11. Синдром трисомии по длинному плечу хромосомы 10;
12. Синдром 11q трисомии(2 шт);
13. Синдром Якобсена (синдром хромосомы 11q-);
14. Синдром хромосомы 14q+;
15. Синдром Клайнфельтера;
16. Синдром Патау.

Генная патология

1. Целиакия (2шт)
2. Фенилкетонурия (2шт)
3. Синдром Жильбера
4. Болезнь Вольмана (2шт)
5. Гиперкалийемическая форма паркинсонической миоплегии (Болезнь Гамсторп)
6. Болезнь Хаммана-Рича
7. Синдром Криглера-Найяра
8. Миастения
9. Нейрофиброматоз
10. Синдром Гудпасчера
11. Синдром Луи-Бар
12. Хорея Гентингтона
13. Анальфапопротеинемия (болезнь Танжье)
14. Синдром Менкеса
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера
16. Миотоническая дистрофия (болезнь Штейнера, дистрофическая миотония)
17. Болезнь Паркинсона
18. Синдром Картагенера (2шт)
19. Наследственная мозжечковая атаксия Пьер-Мари
20. Врожденная миотония (болезнь Лейдена-Томсена)
21. Болезнь Вильсона-Коновалова(2шт)
22. Синдром Лёша-Нихена
23. Лоу синдром
24. Талассемия
25. Цистиноз
26. Синдром Стиклера
27. Болезнь Ослера-Раньдью-Вебера
28. Витамин-Д резистентный рахит
29. Синдром Марфана
30. Муковисцидоз
31. Серповидно-клеточная анемия
32. Галактоземия (3шт)
33. Гемофилия
34. Синдром Элерса-Данлоса
35. Несовершенный остеогенез (болезнь «хрустального человека»,болезнь Лобштейна-Вролика)
36. Наследственный сфероцитоз
37. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони
38. Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая
39. Ахондроплазия

40. Болезнь Крона
41. Алкаптонурия
42. Мукополисахаридоз, тип 6 (синдром Марото-Лами) (3шт)
43. Метахромтическая лейкодистрофия
44. Синдром Лея
45. Синдром Кернса-Сейра
46. Мукополисахаридоз тип 2 (синдром Хантера)
47. Семейная гиперхолестеринемия
48. Мукополисахаридоз типа 8 (синдром Ди Ферранте)
49. Болезнь Фабри
50. Болезнь Нимана-Пика
51. Болезнь Гаше
52. Мукополисахаридоз тип 3(синдром Санфилиппо)
53. Синдром Барта
54. Мукополисахаридоз 4 тип (синдром Моркио)
55. Мукополисахаридоз типа 1S(болезнь Шейе)
56. Непереносимость фруктозы или мальабсорбция фруктозы (фруктоземия)
57. Синдром Мартина-Бела
58. Болезнь Баттена
59. Болезнь Шарко-Мари-Тута
60. Болезнь Хартнапа
61. Алкаптонурия
62. Гомоцистинурия
63. Лейциноз или болезнь кленового сиропа
64. Альбинизм (2шт)
65. Тирозиноз

Раздаточные материалы: учебные истории болезни, ситуационные задачи, тестовые задания, альбомы по изучаемым темам, стандарты оказания специализированной помощи и протоколы по разбираемым темам.

3.4.5. Перечень программного обеспечения

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1	Операционная система MS Windows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2	Операционная система MS Windows 10 Pro	ДОГОВОР № УТ-368 от 21.09.2021
3	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 50-99 Node 2 year Educational Renewal License	Договор 165А от 25.11.2022
5	1С Бухгалтерия и 1С Зарплата	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР 612/Л от 02.02.2022
6	1С: Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № ЦБ-1151 от 01.14.2022
7	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от

		11.11.2020
8	Консультант Плюс	Договор № 37/С от 25.02.2022
9	Контур.Толк	Договор № К007556/22 от 19.09.2022
10	Среда электронного обучения 3KL(Русский Moodle)	Договор № 1362.3 от 21.11.2022
11	Astra Linux Common Edition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12	Информационная система "Планы"	Договор № 9463 от 25.05.2022
13	1С: Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14	P7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

№ п/п	Перечень свободно распространяемого программного обеспечения	Ссылки на лицензионное соглашение
1	Браузер «Яндекс»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Яндекс» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
2	Яндекс.Телемост	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ https://yandex.ru/legal/telemost_mobile_agreement/
3	Dr.Web CureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html
5	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
6	VK Звонки	Бесплатно распространяемое https://vk.com/licence

3.4.6 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

<https://minzdrav.gov.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/1-standarty-pervichnoy-mediko-sanitarnoy-pomoschi> - Стандарты первичной медико-санитарной помощи

<https://minzdrav.gov.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/2-standarty-spetsializirovannoy-meditsinskoy-pomoschi> - 2. Стандарты специализированной медицинской помощи

<https://minzdrav.gov.ru/ministry/61/4/stranitsa-857/poryadki-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-naseleniyu-rossiyskoy-federatsii> - Порядки оказания медицинской помощи населению Российской Федерации

<https://www.sechenov.ru/univers/structure/library/federalnaya-elektronnaya-meditsinskaya-biblioteka/> - ФЕДЕРАЛЬНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА Министерство здравоохранения Российской Федерации

<https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/> - Клинические рекомендации союза педиатров России

<http://spiporz.ru/raremagazine/> Редкий журнал Первый российский журнал о людях с редкими болезнями.

<https://oxfordmedicine.com/view/10.1093/med/9780199768769.001.1/med-9780199768769-chapter-008?rskey=SLC1Yi&result=4> «Генетика, эпигенетика и пластичность», автор: <https://www.medgen-journal.ru/jour> журнал «Медицинская генетика

Электронная библиотека студентов

www.medlib.ru - Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (ЭБС «MEDLIB.RU»)/

<http://amursma.ru/> - сайт Амурской ГМА

3.5 Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы.

№ п/п	Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы				
1	«Консультант студента» Электронная библиотека медицинского вуза.	Для студентов и преподавателей медицинских и фармацевтических вузов. Предоставляет доступ к электронным версиям учебников, учебных пособий и периодическим изданиям.	библиотека, индивидуальный доступ	http://www.studmedlib.ru/
2	«Консультант врача» Электронная медицинская библиотека.	Материалы, размещенные в библиотеке разработаны ведущими российскими специалистами на основании современных научных знаний (доказательной медицины). Информация подготовлена с учетом позиции научно-практического медицинского общества (мирового, европейского и российского) по соответствующей специальности. Все материалы прошли обязательное независимое рецензирование.	библиотека, индивидуальный доступ	http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
3	PubMed	Бесплатная система поиска в крупнейшей медицинской библиографической базе данных MedLine. Документирует медицинские и биологические статьи из специальной литературы, а также даёт ссылки на полнотекстовые статьи.	библиотека, свободный доступ	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
4	Oxford Medicine Online.	Коллекция публикаций Оксфордского издательства по медицинской тематике, объединяющая свыше 350 изданий	библиотека, свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com

		в общий ресурс с возможностью перекрестного поиска. Публикации включают The Oxford Handbook of Clinical Medicine и The Oxford Textbook of Medicine, электронные версии которых постоянно обновляются.		
5	База знаний по биологии человека	Справочная информация по физиологии, клеточной биологии, генетике, биохимии, иммунологии, патологии. (Ресурс Института молекулярной генетики РАН.)	библиотека, свободный доступ	http://humbio.ru/
6	Медицинская онлайн библиотека	Бесплатные справочники, энциклопедии, книги, монографии, рефераты, англоязычная литература, тесты.	библиотека, свободный доступ	http://med-lib.ru/
Информационные системы				
7	Российская медицинская ассоциация	Профессиональный интернет - ресурс. Цель: содействие осуществлению эффективной профессиональной деятельности врачебного персонала. Содержит устав, персоналии, структура, правила вступления, сведения о Российском медицинском союзе.	библиотека, свободный доступ	http://www.rmass.ru/
8	Web-медицина.	Сайт представляет каталог профессиональных медицинских ресурсов, включающий ссылки на наиболее авторитетные тематические сайты, журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.	библиотека, свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/
Базы данных				
9	Всемирная организация здравоохранения	Сайт содержит новости, статистические данные по странам входящим во всемирную организацию здравоохранения, информационные бюллетени, доклады, публикации ВОЗ и многое другое.	библиотека, свободный доступ	http://www.who.int/ru/
10	Министерства науки и высшего образования Российской Федерации.	Сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое.	библиотека, свободный доступ	http://www.minobrnauki.gov.ru

11	Министерство просвещения Российской Федерации.	Сайт Министерства просвещения Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое.	библиотека, свободный доступ	https://edu.gov.ru/
12	Федеральный портал «Российское образование»	Единое окно доступа к образовательным ресурсам. На данном портале предоставляется доступ к учебникам по всем отраслям медицины и здравоохранения.	библиотека, свободный доступ	http://www.edu.ru/ http://window.edu.ru/catalog/?p_rubr=2.2.81.1
Библиографические базы данных				
13	БД «Российская медицина»	Создается в ЦНМБ, охватывает весь фонд, начиная с 1988 года. База содержит библиографические описания статей из отечественных журналов и сборников, диссертаций и их авторефератов, а также отечественных и иностранных книг, сборников трудов институтов, материалы конференций и т.д. Тематически база данных охватывает все области медицины и связанные с ней области биологии, биофизики, биохимии, психологии и т.д.	библиотека, свободный доступ	http://www.scsml.rssi.ru/
14	eLIBRARY.RU	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 13 млн. научных статей и публикаций. На платформе eLIBRARY.RU доступны электронные версии более 2000 российских научно-технических журналов, в том числе более 1000 журналов в открытом доступе.	библиотека, свободный доступ	http://elibrary.ru/defaultx.asp
15	Портал Электронная библиотека диссертаций	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919 000 полных текстов диссертаций и авторефератов.	библиотека, свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/
16	Медлайн.ру	Медико-биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал. Последнее обновление 7 февраля 2021 г.	библиотека, свободный доступ	http://www.medline.ru

4. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

4.1. Примеры тестовых заданий входного контроля (проверка остаточного уровня знаний)

Проводится на едином информационно-образовательном портале в системе Moodle

<https://educ-amursma.ru/login/index.php>

Общее количество тестовых заданий – 50.

1. ДЛЯ ОСТРОГО ВОСПАЛЕНИЯ ХАРАКТЕРНА СЛЕДУЮЩАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ

- 1) альтерация, расстройство микроциркуляции, пролиферация
- 2) альтерация, эмиграция, расстройство микроциркуляции, пролиферация
- 3) альтерация, пролиферация, расстройство микроциркуляции, эмиграция
- 4) альтерация, активация лизосомальных ферментов, высвобождение медиаторов и реакция микроциркуляторного русла, изменение проницаемости, экссудация и эмиграция, фагоцитоз, пролиферация и восстановление дефекта

2. ПЕРЕВОД ТЕРМИНА, ИМЕЮЩЕГО ЗНАЧЕНИЕ «ПАРАЛИЧ ОДНОЙ КОНЕЧНОСТИ»:

1) monoplegia

2) paraplegia

3) diplegia

4) hemiplegia

3. РЕДКОЕ ДЫХАНИЕ, КОТОРОЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ СУДОРОЖНЫМИ ВДОХАМИ С РЕДУЦИРОВАННЫМ ВЫДОХОМ, ВОЗНИКАЕТ ПРИ РЕЗКОЙ ГИПОКСИИ ИЛИ В ПЕРИОД АГОНИИ ЭТО

- 1) гаспинг – дыхание
- 2) дыхание типа Биота
- 3) дыхание типа Чейн – Стокса
- 4) апнейстическое дыхание

Эталоны ответов

1	2	3
4	1	1

4.2. Примеры тестовых заданий текущего контроля знаний (с эталонами ответов)

Укажите один правильный ответ

1. ПРЕДМЕТ ИЗУЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

- 1) заболевания животных
- 2) наследственные болезни человека
- 3) инфекционные болезни человека
- 4) болезни неонатального периода
- 5) травмы

2. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ХАРАКТЕРНО

- 1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
- 2) острое течение
- 3) благоприятный исход заболевания
- 4) отсутствие хронизации процесса

3. ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
 - 2) деления половых хромосом
 - 3) деления аутосом
 - 4) митоз.
4. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ
- 1) мейоза
 - 2) митоза
 - 3) деления аутосом
5. МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ СУБСТРАТ ГЕНА
- 1) белок
 - 2) хромосома
 - 3) триплет нуклеотидов
 - 4) участок ДНК
6. ОСНОВА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ЧЕЛОВЕЧЕСТВА
- 1) мутагенная изменчивость
 - 2) модификационная изменчивость
 - 3) комбинативная изменчивость
 - 4) естественный отбор
7. ПРИ ОБРАЗОВАНИИ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ
- 1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
 - 2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами
 - 3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами
 - 4) две яйцеклетки оплодотворяются одним сперматозоидом.
8. ПРИ ОБРАЗОВАНИИ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ
- 1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
 - 2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами
 - 3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами
 - 4) две яйцеклетки оплодотворяются одним сперматозоидом.
9. НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЙ ТЕРАТОГЕННЫЙ ПЕРИОД
- 1) ранний фетальный
 - 2) эмбриональный
 - 3) поздний фетальный
 - 4) период образования гамет
10. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ – ЭТО СВОЙСТВО ОРГАНИЗМОВ:
- 1) размножаться
 - 2) передавать свои признаки потомству
 - 3) приобретать новые признаки, отличные от родителей
 - 4) передавать отличающиеся признаки своему потомству.

Эталонные ответы: «Введение в медицинскую генетику»

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
2	1	3	1	4	2	3	1	2	2

4.3. Примеры ситуационных задач текущего контроля знаний (с эталонами ответов)

Задача 1.

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах.

Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 – 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно.

Анамнез заболевания: С 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 – й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких.

Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно – желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из – под края реберной дуги на 3 см) плотно – эластичной консистенции. Селезенка выступает из – под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?
3. Прогноз у данного ребенка?
4. Прогноз для последующего потомства у данной супружеской пары.

Эталон решения задачи №1

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) – болезнь Тея – Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготности у родителей; ДНК – диагностика.
3. Прогноз неблагоприятный, летальный исход к 3 годам.
4. Тип наследования заболевания аутосомно – рецессивный: больной ребенок рождается в семье, где оба родителя являются носителями мутантного гена. Прогноз для последующих детей: 25 % - вероятность рождения здорового ребенка; 25 % - больного ребенка; 50 % - фенотипически здорового носителя мутантного гена.

Задача 2.

Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул.

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – меаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3 месяцев, с 3 - на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев – овощные пюре: картофельное, кабачковое.

При сборе анамнеза заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала. Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяц ребенок прибавил в массе не более 500 грамм.

Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно – жировой слой и тургор тканей снижены. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объеме, из – за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

1. О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.
2. Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.
3. С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?
4. Лечебные мероприятия?
5. Составьте родословную ребенку с данным заболеванием.

Эталон решения задачи №2

1. Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.
2. Общий анализ крови – анемия; биохимическое исследование крови – гипопроteinемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма – большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d – ксилозой; ФГДС – атрофический дуоденит и еунит; УЗИ органов брюшной полости.
3. Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.
4. Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.
5. В родословной – заболевания ЖКТ, хронические расстройства питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

Задача 3.

При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Грудина деформирована. Выражена мышечная гипотония.

Анамнез жизни: от 3 беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.

1. Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?
2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.
3. Укажите, какие еще симптомы имеют место при этой патологии?
4. Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.

Эталон решения задачи №3

1. Синдром Дауна
2. УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки развития ЖКТ), кариотипирование (47 XX, 21 +).
3. Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, единственная складка на 5 пальце, обезьянья складка на ладони; широкие кисти и стопы.

4. Определение уровня альфа – фетопротеина, УЗИ плода в 12 – 14 недель, 20 – 24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики.

Задача 4.

Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.
2. Какие сердечно – сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?
3. Дополнительные методы исследования?
4. Тип наследования заболевания?
5. Этиопатогенез.

Эталон решения задачи №4

1. Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно – сосудистой системы у отца (наследственный характер).
2. Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.
3. Анализ мочи – повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ – признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца – аномалии развития сердца, сосудов; рентгенография позвоночника – кифосколиоз; рентгенография грудной клетки – маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом – слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.
4. Аутомно – доминантный тип наследования.
5. Синдром Марфана – наследственное заболевание соединительной ткани. Биохимические дефекты в синтезе белка соединительной ткани приводят к патологическому строению коллагена и эластина, входящих в состав клапанов, стенок сосудов, миокарда, скелетно – мышечной системы, глаз.

4.4. Примеры тестовых заданий промежуточного контроля

Проводится системе Moodle (эл. адрес <https://educ-amursma.ru/>) . Общее количество тестовых заданий – 100.

Примеры тестовых заданий промежуточного контроля (с эталонами ответов)

Укажите один правильный ответ

1. ПРЕДМЕТ ИЗУЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

- 1) заболевания животных
- 2) наследственные болезни человека
- 3) инфекционные болезни человека
- 4) болезни неонатального периода

2. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ХАРАКТЕРНО

- 1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
- 2) острое течение
- 3) благоприятный исход заболевания
- 4) отсутствие хронизации процесса

3. ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

4. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

5. НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЙ ТЕРАТОГЕННЫЙ ПЕРИОД

- 1) ранний фетальный
- 2) эмбриональный
- 3) поздний фетальный
- 4) период образования гамет

6. ПРИЗНАК НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- 1) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
- 2) манифестация, строго определенная во времени
- 3) вовлеченность в патологический процесс всех членов семьи
- 4) волнообразное течение

7. ПЕРВЫЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНИ

- 1) генеалогический метод
- 2) общее клиническое обследование
- 3) биохимический метод
- 4) цитогенетический метод

8. ВТОРОЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) общее клиническое обследование
- 2) специальные методы медицинской генетики (клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический и др.)
- 3) ультразвуковое исследование внутренних органов
- 4) электрокардиография

9. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

- 1) анализ генотипа больного с целью установления диагноза
- 2) обобщенный анализ всех фенотипических проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза
- 3) анализ результатов параклинических методов исследования
- 4) диагностика заболевания на основе анамнестических данных

10. УТВЕРЖДЕНИЕ, ХАРАКТЕРНОЕ ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО СИНДРОМА

- 1) для диагностики синдрома необходимо наличие всех главных признаков

- 2) стигмы дизэмбриогенеза указывают на аномалии развития внутренних органов
- 3) почти всегда синдромы диагностируются сразу после рождения
- 4) все синдромы имеют характерные стигмы дизэмбриогенеза

Эталоны правильных ответов:

1-2	2-1	3-3	4-4	5-2	6-1	7-2	8-2	9-2	10-4
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	------

4.5. ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, КОТОРЫМИ ДОЛЖЕН ОБЛАДАТЬ СТУДЕНТ ПОСЛЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

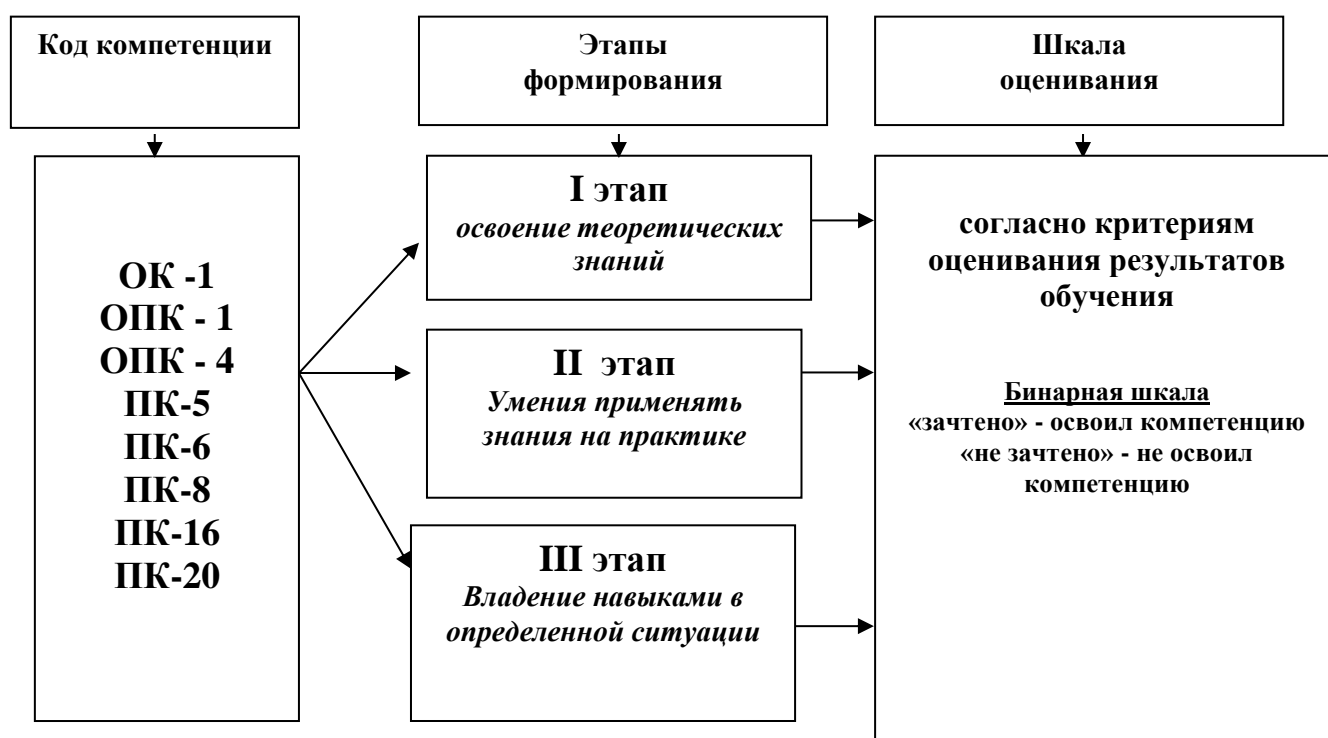
1. Сбор информации о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, осмотра и имеющихся медицинских документов.
2. Провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников.
3. Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
4. Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
5. Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
6. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
7. Определять показания для направления на консультацию к врачам других специальностей.
8. Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).
9. Оценивать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней.
10. Оформлять медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования.
11. Осмотреть больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
12. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

4.6. ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЗАЧЕТУ

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика наследственной патологии. Признаки наследственных болезней.
3. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
4. Малые аномалии развития.
5. Врожденные пороки развития.
6. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
7. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
8. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
9. Биохимический метод. Неонатальный скрининг.

10. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
11. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
12. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
13. Аденогенитальный синдром.
14. Муковисцидоз.
15. Врожденный гипотиреоз.
16. Факоматозы. Нейрофиброматоз.
17. Болезнь Марфана.
18. Гемофилия.
19. Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).
20. Наследственный нефрит (синдром Альпорта).
21. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
22. Галактоземия.
23. Наследственные болезни обмена липидов. Болезнь Гоше.
24. Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия.
25. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.
26. Болезнь Фабри.
27. Болезнь Вильсона - Коновалова.
28. Миодистрофия Дюшена-Беккера
29. Синдром мальабсорбции.
30. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
31. Профилактика наследственных болезней. Препреконцепционная подготовка.
32. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
33. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
34. Патогенетическое лечение наследственных болезней. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
35. Этиологическое лечение наследственных болезней.

5.ЭТАПЫ ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ



№ п/п	Номер / индекс компе тенци и	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			Оценоч ные средств а
			Знать	Уметь	Владеть	
1	ОК-1	Способность к абстрактному мышлению	Главные исторические этапы развития медицинской генетики, предмет и задачи дисциплины, связь с другими медико-биологическими и медицинскими дисциплинами; основные понятия, используемые в медицинской генетике	Охарактеризовать этапы становления медицинской генетики как науки и ее роль на современном этапе; оценить уровни организации наследственного аппарата человека	Способность анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе	Контрольные вопросы, типовые тестовые задания, ситуационные задачи
2	ОПК-1	Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности	Медицинские стандарты диагностики и лечения больных с заболеваниями и внутренних органов	Пользоваться медицинскими стандартами	Навыками работы с медицинским и стандартами	
3	ОПК-4	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в	Этические и деонтологические аспекты взаимоотношения «врач-	Проводить физикальный осмотр больного с учетом	Владеть навыками общения с больным, родственни	

		профессиональной деятельности	врач», «врач-больной»	этических и деонтологических принципов	ками коллегами, младшим персоналом	
4	ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных методов в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Методы сбора жалоб, анамнеза заболевания	Анализировать жалобы, анамнез заболевания, данные физикального осмотра, лабораторные и инструментальные данные обследования	Способность анализировать анамнестические, физикальные, клинико-инструментальные данные	
5	ПК-6	Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-й Всемирной Ассамблеей здравоохранения, г. Женева, 1986г.	Медицинские стандарты диагностики и лечения больных с наследственными заболеваниями и	Пользоваться медицинскими стандартами при назначении лечения и обследования	Навыками работы с медицинским и стандартами	
6	ПК-8	Способность и готовность к определению тактики ведения пациентов с различными патологическими формами	Наследственные симптомы, синдромы, исходы, принципы лечения, неотложные мероприятия	Назначать лечение при наследственных заболеваниях	Способность назначить лечение, предвидеть исход заболевания, угрожающее жизни состояние и оказать неотложную помощь	
7		Готовность к	Факторы	Обосновать	Способность	

	ПК-16	просветительной деятельности по устранению факторов риска и формированию здорового образа жизни	риска заболеваний внутренних органов, знать принципы профилактики заболеваний	профилактические мероприятия при заболеваниях внутренних органов	ю проводить беседы о здоровом образе жизни, назначать профилактические мероприятия	
8	ПК-20	Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины	Основные методологические подходы работы с учебной, научной, справочной, медицинской литературой, в том числе и в сети Интернет	Защитить учебную историю болезни	Системным подходом к представлению информации	