

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

СОГЛАСОВАНО
Проректор по учебной работе
_____ Н.В. Лоскутова

«20» мая 2021 г.

Решение ЦКМС
«20» мая 2021 г.
протокол № 8

УТВЕРЖДЕНО

решением ученого совета ФГБОУ ВО
Амурская ГМА Минздрава России

«25» мая 2021 г.
протокол № 17

Ректор ФГБОУ ВО Амурская ГМА
Минздрава России

_____ Т.В. Заболотских

«25» мая 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

дисциплины «Медицинская генетика»

Специальность: 31.05.02 Педиатрия

Курс: IV

Семестр: 7

Всего часов: 72 часа

Всего зачетных единиц: 2 з.е.

Форма контроля: зачёт, 7 семестр

Благовещенск 2021

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12 августа 2020 г. № 965 (зарегистрировано в Минюсте России 25 августа 2020 г. № 59452) и учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27.03.2017 г. № 306н (зарегистрировано в Минюсте 17 апреля 2017 г. регистрационный № 46397), ОПОП ВО (2021г.).

Автор: зав. кафедрой детских болезней, д.м.н., профессор Е.Б. Романцова
ассистент кафедры детских болезней, к.м.н. К.А. Арутюнян

Рецензенты: зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО Амурская ГМА, к.м.н.,
доцент В.В. Шамраева
главный врач ГАУЗ АО «Детская ГКБ» г. Благовещенск И.Н. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры детских болезней,
протокол № 11 от 14.04.2021 г.

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

Заключение Экспертной комиссии по рецензированию Рабочих программ:
протокол № 1 от 19.05.2021 г.

Эксперт экспертной комиссии
к.м.н., доцент  Е.Е. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 3: протокол № 5 от 20.05.2021 г.

Председатель ЦМК №3
д.м.н., доцент  В.В. Войцеховский

СОГЛАСОВАНО: декан педиатрического факультета,

д.м.н., доцент  В.И. Павленко

«20» мая 2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

I	Пояснительная записка	4
1.1	Характеристика дисциплины	4
1.2	Цель и задачи дисциплины	4
1.3	Место дисциплины в структуре ОПОП ВО	5
1.4	Требования к студентам	5
1.5	Междисциплинарные связи с последующими дисциплинами	8
1.6	Требования к результатам освоения дисциплины	9
1.7	Этапы формирования компетенций и описание шкал оценивания	12
1.8	Формы организации обучения и виды контроля	12
II	Структура и содержание дисциплины	13
2.1	Объем дисциплины и виды учебной деятельности	13
2.2	Тематический план лекций и их краткое содержание	15
2.3	Тематический план клинических практических занятий и их содержание	18
2.4	Интерактивные формы обучения	23
2.5	Критерии оценки знаний студентов	23
2.6	Самостоятельная работа студентов: аудиторная и внеаудиторная	26
2.7	Проектная (научно-исследовательская) работа	29
III	Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	30
3.1	Основная литература	30
3.2	Дополнительная литература	30
3.3	Учебно-методическое обеспечение дисциплины, подготовленное сотрудниками кафедры	31
3.4	Оборудование, используемое для образовательного процесса	34
3.5	Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы	34
3.6	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе	37
3.7	Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»	38
IV	Фонд оценочных средств	38
4.1	Текущий тестовый контроль (входной, исходный, выходной), итоговый.	38
4.1.1	Примеры тестовых заданий входного контроля (с эталонами ответов)	38
4.1.2	Примеры тестовых заданий исходного контроля (с эталонами ответов)	39
4.1.3	Примеры тестовых заданий итогового контроля (с эталонами ответов)	40
4.2	Ситуационные задачи (с эталонами ответов)	42
4.2.1	Примеры ситуационных задач текущего (выходного) контроля (с эталонами ответов)	42
4.3	Перечень практических навыков, которым должен обладать студент после освоения дисциплины.	45
4.4	Перечень вопросов к зачету	45

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.

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 VII семестре: 10 практических занятий и 14 часов лекций. В VII семестре проводится зачет (промежуточная аттестация).

1.2. Цель и задачи дисциплины

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.

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 ОПОП ВО

В соответствии с ФГОС ВО – специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия (2020) дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 (Б1.Б.52) «Базовая часть». Общая трудоемкость составляет 2 ЗЕ (72 часа).

1.4. 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)
Навыки: применяет медицинскую и фармацевтическую терминологию на латинском языке в профессиональной деятельности
Профессиональный 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.
Навыки: применяет медицинскую и фармацевтическую терминологию на иностранном языке в профессиональной деятельности
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.
Навыки: умение грамотно вести научную дискуссию по важнейшим вопросам общей истории медицины
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.

Навыки: навыки аргументации, ведения дискуссии, разрешения сложных этико-правовых ситуаций.
Анатомия
Знания: Возрастные анатомические особенности органов и систем детей и подростков.
Умения: использовать знания анатомических особенностей организма ребенка в разные возрастные периоды
Навыки: применяют терминологии в области строения и топографии органов и тканей, систем органов и аппаратов человеческого организма.
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.
Навыки: используют гисто-функциональные характеристики основных систем организма, закономерности их эмбрионального развития, а также функциональные, возрастные и защитно-приспособительные изменения органов и их структурных элементов.
Микробиология, вирусология
Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний. (II уровень)
Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний;
Навыки: применения методов лабораторной диагностики инфекционных заболеваний, интерпретации полученных результатов при проведении микробиологических, молекулярно-биологических и иммунологических исследований биологических жидкостей, вирус-содержащих материалов и чистых культур микробов.
Физика, математика. Медицинская информатика. Медицинская биофизика
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.
Навыки: работает с компьютерной техникой для проведения расчетов по формулам, производит статистическую обработку результатов эксперимента.
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.
Навыки: применять химические и физико-химические методы анализа в медицине
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.
Навыки: проводить сравнительный анализ, подходами к классификации и методологией дифференциальной диагностики наследственной и ненаследственной 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.
Навыки: проведения патофизиологического анализа данных о патологических синдромах, патологических процессах, состояниях и реакциях, формах патологии и отдельных болезнях.
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.
Навыки: клинико-анатомического анализа на основе сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их 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)
Навыки: применения методов непосредственного исследования больного (расспроса, осмотра, пальпации, перкуссии, аускультации, измерения артериального давления, исследования свойств артериального пульса и др.).
Пропедевтика детских болезней
Знания: методы обследования больного: общее обследование, перкуссия, аускультация, инструментальные и лабораторные исследования в клинике детских болезней.
Умения: умеет проводить пропедевтический осмотр ребенка, назначать обследование для уточнения диагноза.
Навыки: проводит осмотр ребенка, выявляет патологические синдромы и симптомы, составляет план обследования.
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.
Навыки: рецептурного документооборота.
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.
Умения: уметь оценить физическое развитие ребенка, провести антропометрию.
Навыки: по исследованию факторов окружающей среды
Основы формирования здоровья детей
Знания: факторы, влияющие на формирование здоровья детей
Умения: уметь оценить факторы, влияющие на формирование здоровья детей
Навыки: проводит санитарно-просветительную работу среди населения по профилактике наследственных заболеваний

1.5. Междисциплинарные связи 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	Факультетская педиатрия, эндокринология	+
2	Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения	+
3	Акушерство и гинекология, детская гинекология	+
4	Детская хирургия	+
5	Онкология, лучевая терапия	+
6	Поликлиническая и неотложная педиатрия	+
7	Клиническая фармакология	+
8	Оториноларингология, детская оториноларингология	+
9	Офтальмология	+
10	Госпитальная педиатрия	+

1.6. Требования к результатам освоения дисциплины

Изучение дисциплины «Педиатрия» направлено на формирование/усовершенствование следующих компетенций: универсальных (УК 1), общепрофессиональных (ОПК 1, 2, 5) и профессиональных (ПК 1, 2, 4, 10).

№ п/п	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Универсальные компетенции		
1	УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	<p>ИД УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию, как систему, выявляя её составные и связи между ними.</p> <p>ИД УК-1.2. Определяет пробелы в информации, необходимой для решений проблемных ситуаций, и проектирует процессы по их устранению.</p> <p>ИД УК-1.5. Критически оценивает надёжность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников.</p>
Общепрофессиональные компетенции		
2	ОПК-1 Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	ИД ОПК-1.1. Осуществляет профессиональную деятельность в соответствии с этическими нормами и морально-нравственными принципами.
3	ОПК-2 Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	<p>ИД ОПК-2.2. Пропагандирует здоровый образ жизни, направленный на повышение санитарной культуры и профилактику заболеваний пациентов (населения); организует мероприятия по санитарно-гигиеническому просвещению и формированию навыков здорового образа жизни</p> <p>ИД ОПК-2.6. Оценивает характеристику здоровья населения и факторы среды обитания, оказывающие воздействие на организм, знает биофизические механизмы такого воздействия.</p>
4	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	<p>ИД ОПК-5.2. Знает этиологию, патогенез, морфогенез, патоморфоз развития болезни, основные понятия нозологии.</p> <p>ИД ОПК-5.3. Знает показатели морфофункционального, физиологического состояния здорового человека и умеет их измерять / определять.</p> <p>ИД ОПК-5.4. Применяет показатели морфофункционального, физиологического состояния и патологического процесса для обследования организма человека с целью установления диагноза,</p>

		назначения лечения и контроля его эффективности и безопасности.	
Профессиональные компетенции			
№ п/п	Трудовые функции	Код и наименование профессиональной компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
5	A/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза.	ПК-1 Способен собирать и анализировать жалобы, анамнез жизни и заболевания ребенка с целью установления диагноза	<p>ИД 1.1. Устанавливает контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком.</p> <p>ИД 1.2. Собирает и оценивает информацию о возрасте родителей, внешне-средовых факторах риска, оказывающих негативное влияние на развитие и здоровье ребенка</p> <p>ИД 1.3. Получает информацию о наследственных и хронических заболеваниях у родителей и ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход.</p> <p>ИД 1.4. Составляет генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка</p> <p>ИД 1.5. Собирает и оценивает информацию об анамнезе жизни ребенка с учетом его возраста, о перенесенных болезнях, хирургических вмешательствах, профилактических прививках, о результатах пробы Манту и диаскин-теста</p> <p>ИД 1.6. Получает информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения.</p>
6		ПК-2 Способен проводить объективное исследование, анализировать результаты дополнительного обследования ребенка с целью установления диагноза	<p>ИД 2.1. Проводит физический осмотр ребенка и оценивает состояние органов и систем по возрастнополовым группам в норме и при патологических процессах с учетом анатомо-физиологических и возрастнополовых особенностей детей.</p> <p>ИД 2.2. Оценивает показатели физического и психомоторного развития детей различных возрастных</p>

			<p>групп.</p> <p>ИД 2.3. Определяет необходимость и объем назначения дополнительных методов обследования: лабораторных, инструментальных, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИД 2.5. Проводит интерпретацию лабораторных и инструментальных методов обследования с учетом возрастного-половых групп.</p> <p>ИД 2.7. Проводит дифференциальный диагноз с другими заболеваниями.</p> <p>ИД 2.8. Формулирует диагноз в соответствии Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>
7	A/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности	ПК-4 Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	<p>ИД 4.1. Составляет план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ИД 4.2. Назначает диетотерапию, медикаментозную и немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, а также с учетом рекомендаций врачей-специалистов.</p>
8	A/05.7 Организация деятельности медицинского персонала и ведение медицинской документации	ПК -10 Способен к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья детей, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	ИД 10.4. Работает в информационных системах и информационно-коммуникативной сети.

1.7. Этапы формирования компетенций и описание шкал их оценивания



1.8. Формы организации обучения и виды контроля

Форма организации обучения студентов	Краткая характеристика
Лекции	Лекционный материал содержит ключевые и наиболее проблемные вопросы дисциплины, наиболее значимые в подготовке специалиста.
Практические занятия	Предназначены для анализа (закрепления) теоретических положений и контроля над их усвоением с последующим применением полученных знаний в ходе изучения темы.
Интерактивные формы обучения	решение ситуационных задач с последующим обсуждением, клинический разбор тематических больных; интерактивный опрос; выполнение заданий, метод малых групп, дискуссии, онлайн-курс дисциплины в системе Moodle, тестирование в системе Moodle.
Участие в научно-исследовательской работе кафедры, студенческом кружке и конференциях	подготовка устных сообщений и стендовых докладов для выступления на студенческом кружке или научной конференции; написание тезисов и рефератов по выбранному научному направлению;

	подготовка литературного обзора с использованием учебной, научной, справочной литературы и Интернет – источников.
Виды контроля	Краткая характеристика
Входной контроль	Проверка теоретических знаний, умений и навыков, формируемых предшествующими дисциплинами Входной контроль знаний включает: тестирование в системе Moodle (тест входного контроля знаний) Результаты входного контроля систематизируются, анализируются и используются педагогическими работниками кафедры для разработки мероприятий по совершенствованию и актуализации методик преподавания дисциплины.
Текущий контроль	Текущий контроль знаний включает: проверку решения ситуационных задач и заданий, выполненных самостоятельно (внеаудиторная самостоятельная работа); оценку усвоения теоретического материала (устный опрос); контроль за курацией тематических больных на практических занятиях и оформлением медицинской документации; тестирование в системе Moodle по всем темам дисциплины (тесты включают вопросы теоретического и практического характера); индивидуальные задания (практические и теоретические) по каждой изучаемой теме дисциплины.
Итоговый контроль	Итоговый контроль знаний включает: тестирование в системе Moodle по всей дисциплине в 7 семестре
Промежуточная аттестация	Промежуточная аттестация представлена зачетом в конце 7 семестра Зачет включает оценку знаний теоретического материала (собеседование по билетам)

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной деятельности

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 и их краткое содержание

№	Тема лекций	Коды формируемых компетенций	Трудоемкость (часы)
1.	<p>Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастная 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, тандемная 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.</p>	<p style="text-align: center;">УК-1 ПК-2</p>	2
2.	<p>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.</p>	<p style="text-align: center;">УК-1 ОПК-5 ПК-1 ПК-2</p>	2
3.	<p>Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.</p>	УК-1	2

	<p>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.</p>	<p>ОПК-2 ОПК-5 ПК-1 ПК-2 ПК-4</p>	
4.	<p>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.</p>	<p>УК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-1 ПК-2 ПК-4</p>	2
5.	<p>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.</p>	<p>УК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-1 ПК-2 ПК-4</p>	2
6.	<p>Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации</p>	<p>УК-1 ОПК-2</p>	2

	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.	ОПК-5 ПК-1 ПК-2 ПК-4	
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.	УК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-1 ПК-2 ПК-4	2
Всего часов			14

2.3. Тематический план клинических практических занятий и их содержание

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.

№ п/п	Наименование тем практических занятий	Содержание тем клинических практических занятий	Коды формируемых компетенций и индикаторы их достижений	Виды контроля	Трудоемкость (часы)
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	<p>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.</p> <p>Практическая часть: 1) Работа с раздаточным материалом. 2) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой. 3) Решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу.</p>	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4)	Тестирование Текущий опрос	3,4
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	<p>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.</p> <p>Практическая часть: 1) Курация пациентов с закреплением навыков осмотра ребенка и выявления малых аномалий развития с</p>	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4)	Тестирование Текущий опрос	3,4

		оформлением карты фенотипа. 2) Сбор семейного (наследственного) анамнеза с оформлением генеалогического древа. 3) Работа с раздаточным материалом (примеры родословных) с определением типа наследования. 4) Решение ситуационных задач. 5) Работа с учебной, научной, медицинской и справочной литературой.	ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3) ПК 10 (ИД 10.4)		
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.	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3) ПК 10 (ИД 10.4)	Тестирование Интерактивный опрос	3,4
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.	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4) ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3) ПК-4 (ИД 4.1, 4.2) ПК 10 (ИД 10.4)	Тестирование Интерактивный опрос	3,4
5	Хромосомные болезни.	Теоретическая часть: 1) Хромосомные синдромы: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, общая характеристика	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1)	Тестирование Интерактивный опрос	3,4

		<p>хромосомных болезней.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>	<p>ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6)</p> <p>ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4)</p> <p>ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6)</p> <p>ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3, 2.5, 2.7, 2.8)</p> <p>ПК-4 (ИД 4.1, 4.2)</p> <p>ПК 10 (ИД 10.4)</p>		
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 Дюшена-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>	<p>УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5)</p> <p>ОПК-1 (ИД 1.1)</p> <p>ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6)</p> <p>ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4)</p> <p>ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6)</p> <p>ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3, 2.5, 2.7, 2.8)</p> <p>ПК-4 (ИД 4.1, 4.2)</p> <p>ПК 10 (ИД 10.4)</p>	Тестирование Интерактивный опрос	3,4
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,</p>	<p>УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5)</p> <p>ОПК-1 (ИД 1.1)</p> <p>ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6)</p> <p>ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4)</p>	Тестирование Интерактивный опрос	3,4

		лечение, исходы. 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.	ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3, 2.5, 2.7, 2.8) ПК-4 (ИД 4.1, 4.2) ПК 10 (ИД 10.4)		
8	Болезни с наследственным предрасположением.	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. Практическая часть: 1) Курация детей с мультифакториальной патологией с 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.	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4) ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3, 2.5, 2.7, 2.8) ПК-4 (ИД 4.1, 4.2) ПК 10 (ИД 10.4)	Тестирование Текущий опрос	3,4
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	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4) ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3) ПК-4 (ИД 4.1, 4.2) ПК 10 (ИД 10.4)	Тестирование Текущий опрос	3,4

		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.			
10	Зачет	Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам)	УК-1 (ИД 1.1, 1.2, 1.5) ОПК-1 (ИД 1.1) ОПК-2 (ИД 2.2., 2.6) ОПК-5 (ИД 5.2, 5.3, 5.4) ПК-1 (ИД 1.1., 1.2, 1.3, 1.4, 1.5, 1.6) ПК-2 (ИД 2.1, 2.2., 2.3, 2.5, 2.7, 2.8) ПК-4 (ИД 4.1, 4.2) ПК 10 (ИД 10.4)	Промежуточный	3,4

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

2.4. 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%

2.5. Критерии оценки знаний студентов

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	2-5	2-5	2-5	Теоретическая часть Устный или

	патология.				<p>письменный опрос -Тестовые задания, в том числе компьютерные</p> <p>Практическая часть Собеседование по ситуационным задачам, проверка оформления карты фенотипа, работа с учебными историями болезни, умение интерпретировать результаты обследования, разработать план лечения и профилактики.</p>
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/промежуточного 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.

Критерии оценки тестового контроля

«5» отлично – 90-100 % правильных ответов

«4» хорошо – 80-89% правильных ответов

«3» удовлетворительно - 70-79% правильных ответов

«2» неудовлетворительно – менее 70% правильных ответов.

Примечание: при прохождении промежуточного тестового контроля по дисциплине на едином образовательном портале в системе Moodle студенту для получения положительной оценки необходимо набрать не менее 80% правильных ответов.

Критерии оценки (отметки) теоретической части

«5» - 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.

«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 ежедневно курирует тематического больного, освоил полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины (правильно интерпретирует жалобы больного, анамнез, данные объективного осмотра формулирует клинический диагноз, назначает обследование и лечение, интерпретирует клиничко-лабораторные и инструментальные показатели с учетом нормы).

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

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

«2» - студент менее 4 раз посетил курируемого больно, 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 2 этапа:

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

Критерии итоговой оценки (промежуточная аттестация)

Отлично - 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. Практические умения и навыки, предусмотренные рабочей программой дисциплины освоены полностью.

«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. Полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины, однако допускает некоторые неточности

«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. Владеет лишь некоторыми практическими навыками и умениями.

«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. Практические навыки и умения выполняет с грубыми ошибками.

2.6. Самостоятельная работа студентов: аудиторная и внеаудиторная

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.

Аудиторная самостоятельная работа студентов

Аудиторная самостоятельная работа студентов составляет 25% времени, отведенного на учебное занятие. 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:

1. Курация тематических больных.
2. Составление плана обследования, включая специфические молекулярно-генетические, цитогенетические исследования, и лечения.
3. Составление родословных больных, страдающих наследственными заболеваниями с различным типом наследования.
4. Определение факторов риска и мер профилактики наследственной и врожденной патологии.
5. Расчет прогноза появления наследственной патологии в семье обследованного.
6. Определение мер профилактики наследственной и врожденной патологии в семье пробанда.
7. Составление дифференциально-диагностической таблицы основных хромосомных заболеваний с указанием кариотипа.
8. Работа с медицинской документацией (приказы, генетическая карта).
9. Решение ситуационных задач.
10. Работа с генетическим словарем.
11. Составление родословной больному с мультифакториальным заболеванием с вычислением индекса Макарова.
12. Определение прогноза наследственной патологии конкретному больному.

Внеаудиторная самостоятельная работа студентов

Для 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 рефератов. Этот вид учебной деятельности должен опираться на активность, инициативу, сознательность и самостоятельность студентов.

Организация внеаудиторной самостоятельной работы 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 клинической диагностики.	Курация больных. Работа с историями болезни, раздаточными материалами, учебной, научной медицинской и справочной литературой, ведение рабочей тетради, оформление карты фенотипа.	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 генеалогического древа, рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	Реферативный обзор или компьютерная презентация по теме: «Портретная диагностика 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,	Презентация или реферативный обзор по теме: «Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней».

			оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	
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 тетради, работа в Интернет-классе.	<u>Презентация по теме:</u> «Возможности терапии и реабилитации больных с хромосомными синдромами».
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.	<u>Презентация по теме:</u> «Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития»
	Работа с учебными историями болезни, раздаточными материалами, учебной, медицинской и справочной литературой,	2,4	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций,	<u>Презентация по теме:</u> «Общие принципы реабилитации и социальной адаптации больных с наследственными болезнями обмена», «Генно-

Наследственные болезни обмена веществ.	клиническими рекомендациями (протоколом), ведение рабочей тетради.		реферирование, составление конспекта). Решение (или составление) ситуационных задач, тестовых заданий, оформление рабочей тетради, работа в Интернет-классе.	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.	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-генетическое консультирование.	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 тетради, работа в Интернет-классе.	Презентация или реферативный обзор по теме: «Генотерапия», «Пренатальная диагностика», «Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой 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

2.7. Проектная (научно-исследовательская) работа

Проектная (научно-исследовательская) работа 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 проектной (научно-исследовательской) работы может быть выбрана студентами самостоятельно при консультации с преподавателем либо из предложенного ниже списка (с учетом научного направления кафедры).

Примерные темы проектной (научно-исследовательской) работы 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.

Результаты данных исследований студент может представить на заседаниях и итоговой конференции СНО, на конференциях; осуществить публикацию в научно-практическом издании.

3. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ 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>

3.2 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. Бабцева А.Ф. Медицинская генетика: учеб. пособие /А.Ф. Бабцева, О.С. Юткина, Е.Б. Романцова. - Благовещенск,2012.-166 с.-Текст непосредственный.

3.3. Учебно-методическое обеспечение дисциплины, подготовленное сотрудниками кафедры

Учебные пособия с грифом (Координационного Совета по области образования «Здравоохранение и медицинские науки»):

Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Учебное пособие с грифом УМО «Медицинская генетика», Благовещенск, 2011.

Электронные и цифровые технологии:

Онлайн-курс по дисциплине «Медицинская генетика» в ЭИОС ФГБОУ ВО Амурской ГМА

Режим доступа: <https://educ-amursma.ru/course/view.php?id=546>

Учебно-наглядные пособия для занятий лекционного типа и практических занятий

Мультимедийные материалы на электронных носителях (CD, DVD)

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».

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»

**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. Гиперкалиемиическая 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 (болезньШтейнерта, дистрофическая миотония)

17. Болезнь Паркинсона
18. Синдром Картагенера (2шт)
19. Наследственное мозжесковая 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-Раньдю-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 (болензь 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

3.4. Оборудование, используемое для образовательного процесса

№	Наименование	Количество
1	Кабинет заведующего кафедрой	1
	Стол	2
	Стулья	16
	Книжный шкаф	5
2	Ассистентская	1
	Стол	3
	Стулья	4
	Книжный шкаф	2
	Платяной шкаф	1
3	Учебная комната № 1-4	4
	Стол	21
	Стулья	66
	Стенды	9
	Доска	2
	Книжный шкаф	4
	Наглядные пособия	42
4	Персональный компьютер	1
5	Ноутбук	1
6	Видеопроектор мультимедийный	2
7	Экран	1
8	принтер/ксерокс	1
9	Оснащение лаборатории ГАУЗ АО ДГКБ (клиническая, иммунологическая) Оснащение отделения функциональной диагностики ГАУЗ АО ДГКБ Оснащение рентгенологического кабинета ГАУЗ АО ДГКБ Отделения ГАУЗ АО ДГКБ: педиатрическое, дневного стационара, неврологии, ортопедии, восстановительного и реабилитационного лечения	

3.5. Профессиональные базы данных, информационно-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»	Материалы, размещенные в библиотеке	библиотека,	http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x

	врача» Электронная медицинская библиотека.	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.	индивидуальный доступ	
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 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.	библиотека, свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com
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 он-лайн 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,	библиотека, свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/

		журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.		
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.R	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и	библиотека, свободный	http://elibrary.ru/defaultx.asp

	U	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.	доступ	
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=diss_catalog/
16	Медлайн.ру	Медико-биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал. Последнее обновление 7 февраля 2021 г.	библиотека, свободный доступ	http://www.medline.ru

3.6. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе

I. Коммерческие программные продукты		
1.	Операционная система MS Windows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2.	Операционная система MS Windows 10 Pro, MS Office	ДОГОВОР №142 А от 25.12.2019
3.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4.	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Расширенный	Договор № 977 по/20 от 24.12.2020
5.	1С:Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2191 от 15.10.2020
6.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
II. Свободно распространяемое программное обеспечение		
1.	Google Chrome	Бесплатно распространяемое Условия распространения: https://studfile.net/preview/4444703/page:2/
2.	Браузер «Yandex»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Yandex» https://yandex.ru/legal/browser_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/
----	-------------	--

3.7. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

- 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?rsk=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

4. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

4.1 Текущий тестовый контроль (входной, исходный), итоговый

4.1.1 Примеры тестовых заданий входного контроля (с эталонами ответов)

Проводится на едином информационно-образовательном портале в системе Moodle

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

общее количество тестовых заданий – 50.

Список вариантов и ответов формируется автоматически

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

4.1.2 Примеры тестовых заданий исходного контроля знаний (с эталонами ответов)

Режим доступа <https://educ-amursma.ru/>

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 blastomeres 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 гаметы
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.

Эталоны ответов: «Введение в медицинскую генетику»

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

4.1.3. Примеры тестовых заданий итогового контроля (с эталонами ответов)

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

Примеры тестовых заданий итогового 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

Эталонные правильные ответы:

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

4.2 СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ (С ЭТАЛОНАМИ ОТВЕТОВ)

4.2.1 Примеры ситуационных задач текущего (выходного) контроля (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 месяцев 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 – гипопропротеинемия, 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, хроническое расстройство 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. Аутосомно – 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.

4.3. 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. Обследовать 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.

4.4. 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. Преконцепционная 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.

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры Детских болезней

Протокол № 15 от 22 июня 2022 г.
зав. кафедрой детских болезней, д.м.н.,профессор  Е.Б. Романцова

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО
ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2022-2023 УЧЕБНЫЙ ГОД**

Преподавание дисциплины «Медицинская генетика» будет проводиться согласно утвержденной рабочей программы.

Рабочая программа будет дополнена:

1. Учебное пособие «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА, В СХЕМАХ И ТАБЛИЦАХ» по дисциплине «Медицинская генетика» 31.05.01 Лечебное дело и 31.05.02 Педиатрия, с грифом Координационного Совета по области образования «Здравоохранение и медицинские науки»/ ДВ РУМЦ. Выходные данные: УДК 575. 191 - 053 (071).
<https://educ-amursma.ru/course/view.php?id=546>
<https://educ-amursma.ru/course/view.php?id=213>
2. Ежемесячный рецензируемый научно-практический журнал «Медицинская генетика» - <https://www.medgen-journal.ru/jour>
3. ГЕНЕТИКА В МЕДИЦИНЕ ВО ВСЕМ МИРЕ
XIV Международная студенческая научная конференция
Студенческий научный форум - 2022
<https://scienceforum.ru/2016/article/2016024881>

4. 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 Расширенный	Договор 326по/21-ИБ от 26.11.2021
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.	Актион 360	Договор № 574 от 16.11.2021

10.	Среда электронного обучения ЗКЛ(Русский Moodle)	Договор № 1362.2 от 15.11.2021
11.	Astra Linux Common Edition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12.	Информационная система "Планы"	Договор № 8245 от 07.06.2021
13.	1С:Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14.	Р7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020

5. 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/

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры Детских болезней

Протокол № 12 от 17 мая 2023 г.
зав. кафедрой детских болезней, д.м.н.,профессор  Е.Б. Романцова

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.02 ПЕДИАТРИЯ
НА 2023 – 2024 УЧЕБНЫЙ ГОД**

1. Внести изменение на ст. 41, актуализировать таблицу в разделе «Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе».

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	Р7-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

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры «Детских болезней»
протокол № 10 от 24.04.2024 г.зав. кафедрой  Романцова Е.Б.

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.02 ПЕДИАТРИЯ
НА 2024 – 2025 УЧЕБНЫЙ ГОД**

1. Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе «Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы».

Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы			
«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.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	http://www.studmedlib.ru/
«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.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
ЭБС «Bookup»	Большая медицинская библиотека-информационно-образовательная платформа для совместного использования электронных учебных, учебно-методических изданий медицинских вузов России и стран СНГ	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Лань»	Сетевая электронная библиотека медицинских вузов-электронная база данных произведений учебного и научного характера медицинской тематики, созданная с целью реализации сетевых форм профессиональных образовательных программ, открытый доступ к учебным материалам для вузов-партнеров	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://e.lanbook.com/
Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»	КиберЛенинка - это научная электронная библиотека, построенная на парадигме открытой науки (Open Science), основными задачами которой является популяризация науки и научной деятельности, общественный контроль качества научных публикаций, развитие междисциплинарных исследований, современного института научной рецензии, повышение цитируемости российской науки и построение инфраструктуры знаний. Содержит более 2,3 млн научных статей.	свободный доступ	https://cyberleninka.ru/
Oxford Medicine	Коллекция публикаций Оксфордского издательства по	свободный	http://www.oxfordmedi

Online	медицинской тематике, объединяющая свыше 350 изданий 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.	доступ	cine.com
База знаний по биологии человека	Справочная информация по физиологии , клеточной биологии , генетике , биохимии , иммунологии , патологии . (Ресурс Института молекулярной генетики РАН.)	свободный доступ	http://humbio.ru/
Медицинская онлайн библиотека	Бесплатные справочники, энциклопедии, книги, монографии, рефераты, англоязычная литература, тесты.	свободный доступ	https://www.medlib.ru/library/library/books
Информационные системы			
Рубрикатор клинических рекомендаций	Ресурс Минздрава России, в котором размещаются клинические рекомендации, разработанные и утвержденные медицинскими профессиональными некоммерческими организациями Российской Федерации, а также методические руководства, номенклатуры и другие справочные материалы.	Ссылка на скачивание приложения	https://cr.minzdrav.gov.ru/#/
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Федеральная электронная медицинская библиотека входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. ФЭМБ создана на базе фондов Центральной научной медицинской библиотеки им. И.М. Сеченова.	свободный доступ	https://femb.ru/
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.	свободный доступ	http://www.rmass.ru/
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.	свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/
Базы данных			
Всемирная организация здравоохранения	Сайт содержит новости, статистические данные по странам входящим во всемирную организацию здравоохранения, информационные бюллетени, доклады, публикации ВОЗ и многое другое.	свободный доступ	http://www.who.int/ru/
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации	Сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	http://www.minobrnauki.gov.ru
Министерство просвещения Российской Федерации	Сайт Министерства просвещения Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	https://edu.gov.ru/
Федеральный портал «Российское образование»	Единое окно доступа к образовательным ресурсам. На данном портале предоставляется доступ к учебникам по всем отраслям медицины и здравоохранения.	свободный доступ	http://www.edu.ru/
Polpred.com	Электронная библиотечная система Деловые средства массовой информации. Обзор СМИ	свободный доступ	https://polpred.com/news
Библиографические базы данных			
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,	свободный доступ	https://rucml.ru/

	психологии и т.д.		
PubMed	Текстовая база данных медицинских и биологических публикаций на английском языке. База данных PubMed представляет собой электронно-поисковую систему с бесплатным доступом к 30 миллионам публикаций из 4800 индексируемых журналов по медицинским тематикам. В базе содержатся статьи, опубликованные с 1960 года по сегодняшний день, включающие сведения с MEDLINE, PreMEDLINE, NLM. Каждый год портал пополняется более чем 500 тысячами новых работ.	свободный доступ	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
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.	Полный функционал сайта доступен после регистрации	http://elibrary.ru/default.x.asp
Электронная библиотека диссертаций (РГБ)	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919000 полных текстов диссертаций и авторефератов.	свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/
Медлайн.ру	Медико-биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал.	свободный доступ	https://journal.scbmt.ru/jour/index
Официальный интернет-портал правовой информации	Единый официальный государственный информационно-правовой ресурс в России	свободный доступ	http://pravo.gov.ru/

2. Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе «Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе».

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 (доп. лицензии)
6.	1С: Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № КрЦБ-004537 от 19.12.2023
7.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
8.	Консультант Плюс	Договор № 37-2С от 27.03.2023
9.	Контур.Толк	Договор № К1029608/23 от 04.09.2023
10.	Среда электронного обучения ЗКЛ(Русский Moodle)	Договор № 1362.4 от 11.12.2023
11.	Astra Linux Common Edition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12.	Информационная система "Планы"	Договор № 1338-23 от 25.05.2023
13.	1С: Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14.	Р7-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
7.	Kaspersky Free Antivirus	Бесплатно распространяемое https://products.s.kaspersky-labs.com/homeuser/Kaspersky4Win2021/21.16.6.467/english-0.207.0/3830343439337c44454c7c4e554c4c/kis_eula_en-in.txt

3. Дополнить занятие по темам:

-№ 3 добавлен файл «Методы современной генетики. Лекция»
file:///C:/Users/user/Downloads/45-278-1-PB.pdf

- № 7-8 моногенные наследственные болезни и болезни обмена веществ

1. <https://www.msmanuals.com/ru-ru/профессиональный/педиатрия/заболевания-соединительной-ткани-у-детей/синдром-марфана>

2. Гемофилия Клинические рекомендации

<https://diseases.medelement.com/disease/гемофилия-кп-рф-2023/17647>

3. https://www.rmj.ru/articles/oftalmologiya/Kliniko-geneticheskie_aspekty_albinizma/

Клинико-генетические аспекты альбинизма

4. [http://albinism.org.ru/upload-docs/Альбинизм%20-%20генетическая%20особенность%20\(genespoir\).pdf](http://albinism.org.ru/upload-docs/Альбинизм%20-%20генетическая%20особенность%20(genespoir).pdf)

АЛЬБИНИЗМ: генетическая особенность

5. https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/375_2

Нарушения обмена галактозы (Галактоземия)

6. <https://diseases.medelement.com/disease/нарушения-липидного-обмена-кп-рф-2023/17560>

Нарушения липидного обмена Клинические рекомендации

-№9 «Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование» Роль медико-генетического консультирования в профилактике и лечении нарушений репродукции

<http://tvermedjournal.tvergma.ru/934/1/02.pdf>