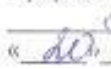


**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

СОГЛАСОВАНО

Проректор по учебной работе

 Н.В. Лоскутова
« 20 » июнь 2018г.

Решение ЦКМС

Протокол № 9 от
« 20 » 06 2018г.



УТВЕРЖДАЮ

Ректор ФГБОУ ВО Амурская ГМА
Минздрава России

 Т.В. Заболотских

Решение ученого совета

Протокол № 18 от
« 20 » 06 2018г.

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

Специальность: 31.05.01 Лечебное дело

Курс: III

Семестр: VI

Всего часов: 108 часа

Всего зачетных единиц: 3 з.е.

Лекции: 22 часа

Практические занятия: 50 часов

Самостоятельная работа студентов: 36 часов

Вид контроля – зачет (VI семестр)

Рабочая программа по дисциплине «Медицинская генетика» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденным Министерством образования и науки Российской Федерации в 2016 году.

Авторы:

зав. кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО Амурская ГМА, профессор, д.м.н.
Е.Б. Романцова

асс. кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Амурская ГМА, к.м.н. Юткина О.С.

Рецензенты:

зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО Амурская ГМА, к.м.н., доцент В.В. Шамраева
главный врач ГАУЗ АО "Детская городская клиническая больница" И.Н. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры детских болезней ФГБОУ ВО Амурская ГМА, протокол № 17 от «13» 06 2018 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор _____ Ромц (Е.Б. Романцова)

Заключение Экспертной комиссией по рецензированию Рабочих программ:
протокол № 3 от «19» 06 2018 г.

Эксперт экспертной комиссии
к.м.н., доцент _____ Ш (Е.Е. Молчанова)

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 3:
протокол № 9 от «20» 06 2018 г.

Председатель ЦМК №3 д.м.н.,
доцент _____ Ш (В.В. Войцеховский)

СОГЛАСОВАНО: декан лечебного факультета ФГБОУ ВО Амурская ГМА,
доцент _____ Ж И.В. Жуковец

« » _____ 20 г.

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1	Пояснительная записка	4
1.1.	Характеристика дисциплины	4
1.2.	Цели и задачи дисциплины	4
1.3.	Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования	5
1.3.1.	Требования к студентам	5
1.3.2.	Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами	6
1.3.3.	Требования к результатам освоения дисциплины	7
1.3.4.	Содержание компетенций (или их части), формируемые в результате освоения дисциплины	7
1.3.5.	Сопряжение ОПК, ПК и требований Профессионального стандарта	8
1.3.6.	В результате освоения дисциплины обучающийся должен	9
1.3.7.	Формы организации обучения и виды контроля	10
2	Структура и содержание дисциплины	11
2.1	Объем дисциплины и виды учебной работы	11
2.2	Тематический план лекции	11
2.3	Тематический план практических занятий	12
2.4	Содержание лекций	13
2.5	Содержание практических занятий	15
2.6	Интерактивные формы обучения	25
2.7	Критерии оценки результатов обучения	27
2.8	Самостоятельная работа студентов (аудиторная, внеаудиторная)	31
2.8.1	Аудиторная самостоятельная работа студентов	31
2.8.2	Внеаудиторная самостоятельная работа студентов	31
2.9	Научно-исследовательская работа студентов	36
3	Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	37
3.1	Основная литература	37
3.2	Дополнительная литература	37
3.3.	Учебно-методические материалы, подготовленные сотрудниками кафедры	37
3.4.	Материально-техническая база образовательного процесса	37
3.4.1	Перечень оборудования, используемого при обучении студентов	37
3.4.2	Мультимедийные материалы, электронная библиотека, электронные библиотечные системы (ЭБС)	38
3.4.3.	Видеофильмы, фотоматериалы, используемые при обучении студентов (подготовленные сотрудниками кафедры)	38
3.4.4.	Перечень альбомов, стендов, таблиц, планшетов, раздаточных материалов используемых при обучении (подготовленные сотрудниками кафедры)	39
3.4.5.	Перечень программного обеспечения	41
3.4.6.	Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»	42
4	Фонд оценочных средств	45
4.1	Примеры тестовых заданий входного контроля(с эталонами ответов)	45
4.2	Примеры тестовых заданий текущего контроля знаний (с эталонами ответов)	45
4.3	Примеры ситуационных задач текущего контроля (с эталонами ответов)	45
4.4	Примеры тестовых заданий промежуточного контроля (с эталонами ответов)	46
4.5	Перечень практических навыков, которыми должен обладать студент после освоения дисциплины	46
4.6	Перечень вопросов к зачету	47
5	Этапы формирования компетенций и шкала оценивания	49

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1.1 Характеристика дисциплины

Медицинская генетика, как самостоятельная научная отрасль, в настоящий момент выдвинулась на одно из центральных мест среди медико-биологических дисциплин и, согласно Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО, 2016), включена в базовую часть дисциплин (Блок 1).

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 обучения студентов медицинская генетика изучается как клиническая дисциплина. Занятия по медицинской генетике проходят в VI семестре: 15 практических занятий и 22 часа лекций с проведением зачета (промежуточная аттестация), состоящего из теоретической части.

1.2 Цели 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.

Учебные задачи дисциплины:

1. Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.
2. Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
3. Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
4. Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
5. Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
6. Дать представление об этапах проведения, методах медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
7. Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико-генетической помощи.

8. Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней, с принципами взаимодействия медико-генетической службы и другими службами практического здравоохранения.

1.3 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина относится к базовой части (Блок 1). Общая трудоемкость составляет 3 ЗЕТ (108 часа).

1.3.1 Требования к студентам

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками:
Латинский язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации. (II-III уровень)
Иностранный язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на иностранном языке. (II-III уровень)
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с зарубежных источников.
История медицины
Знания: выдающие деятели медицины и здравоохранения, нобелевские лауреаты, выдающиеся медицинские открытия в области медицинской генетики, влияние гуманистических идей на медицину. (II-III уровень)
Умения: уметь грамотно и самостоятельно излагать и анализировать вклад отечественных и зарубежных ученых в развитие медицинской генетики.
Биоэтика
Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача. (II-III уровень)
Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.
Гистология, эмбриология, цитология.
Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза. (II-III уровень)
Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.
Микробиология, вирусология
Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний. (II уровень)
Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний;
Физика, математика. Медицинская информатика. 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.
Химия. Биоорганическая химия в медицине
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 процессов в патогенезе наследственной патологии.
Биохимия
Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках. (II-III уровень).
Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.
Биология
Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию. (II-III уровень).
Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.
Патологическая, клиническая патофизиология
Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.
Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов в формировании фенотипических признаков.
Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
Знания: Патологические процессы наследственных и ненаследственных заболеваний. патологическая анатомия врожденных пороков развития.
Умения: Уметь анализировать значение тератогенных факторов для формирования врожденных пороков развития.
Пропедевтика внутренних болезней
Знания: сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания, физикальный осмотр
Умения: уметь интерпретировать жалобы, анамнез жизни и заболевания, данные физикального осмотра (II-III уровень)

1.3.2 Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами

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

№	Наименование последующих дисциплин	Медицинская генетика
1.	Инфекционные болезни	+
2.	Акушерство и гинекология	+
3.	Госпитальная хирургия, детская хирургия	+

4.	Дерматовенерология	+
5.	Поликлиническая терапия	+
6.	Госпитальная терапия	+

1.3.3 Требования к результатам освоения дисциплины

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

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

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

Формы и методы контроля над приобретаемыми обучающимися компетенциями: обучающий, текущий контроль (тестирование, ситуационные задачи), промежуточная аттестация (зачет) - собеседование по теоретическим вопросам.

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

Код ПС 02.009 Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)

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

Наименование и код ТФ	Наименование и код компетенции
<p>Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код А/02.7)</p>	<p>Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)</p> <p>Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности (ОПК-4)</p> <p>Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ОК-1,ПК-5)</p> <p>Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-й Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1986г (ПК-6)</p> <p>Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины (ПК-20).</p>
<p>Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности (Код А/03.7)</p>	<p>Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1). Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности (ОПК-4)</p> <p>Способность и готовность к определению тактики ведения пациентов с различными патологическими формами (ПК-8).</p> <p>Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины (ПК-20).</p>
<p>Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и</p>	<p>Способность и готовность реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, средним и младшим медицинским персоналом, взрослым населением и подростками, их родителями и</p>

<p>формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения (Код А/05.7)</p>	<p>родственниками (ОПК-4). Готовность к просветительной деятельности по устранению факторов риска и формированию здорового образа жизни (ПК-16). Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины (ПК-20).</p>
--	---

1.3.6. В результате освоения дисциплины обучающийся должен

Знать:

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

Уметь:

1. Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
2. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.
3. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.
4. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.
5. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.
6. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, с обеспечением необходимой документации.
7. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

Владеть:

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

1.3.7 Формы организации обучения и виды контроля

Формы организации обучения студентов	Виды контроля
<ol style="list-style-type: none"> 1. Лекции. 2. Клинические практические занятия. 3. Самостоятельная работа у постели больного. <p>Активные и интерактивные формы: (интерактивный опрос, решение ситуационных задач, мозговой штурм, дискуссии, защита реферата, компьютерные симуляции, метод малых групп, взаиморецензирование рефератов, конспектов).</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Участие в научно-исследовательской работе кафедры. 	<p>Текущий (входной, исходный, выходной). <i>Входной контроль уровня подготовленности до изучения дисциплины (тестирование)</i> <i>Исходный и выходной контроль по теме дисциплины:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - фронтальный опрос (устный или письменный) - тестирование, в том числе и компьютерное - проверка домашнего задания - решение ситуационных задач - проверка усвоения практических навыков (собеседование по ситуационным задачам, работа с регламентирующими документами) - проверка оформления реферата <p><i>Промежуточная аттестация:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - зачет (собеседование по билетам)

Пояснение. Теоретические знания по дисциплине студенты получают на лекциях, практических занятиях, принимая участие в научно-исследовательской работе кафедры. На практических занятиях осуществляется закрепление и контроль усвоенного материала. В процессе обучения используются **интерактивные формы** обучения: интерактивный опрос, дискуссии, компьютерные симуляции и др. Практическое применение теоретического материала в каждодневной работе, является логическим в процессе познания, помогает приобрести и закрепить практические навыки и умения.

Текущий контроль:

- **входной контроль** – проводится на первом занятии. Он предназначен для определения уровня подготовленности обучающихся и включает тестирование по ранее пройденным дисциплинам;
- **исходный и выходной контроль** -проводится на каждом практическом занятии и включает в себя оценку выработанных студентами во время занятия теоретических знаний и практических навыков и включает: устный и тестовый опрос (схожие

теоретические и тестовые вопросы будут предложены на промежуточном контроле), решения ситуационных задач, контроля усвоения практических навыков (решение ситуационных задач, интерпретация результатов клинического обследования, формулировка клинического диагноза, составление плана обследования и лечения больного с различной патологией).

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

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем дисциплины и виды учебной работы

Виды учебной работы	Всего часов	Семестр
		6
Лекции	22	22
Практические занятия	50	50
Самостоятельная работа студентов	36	36
Общая трудоемкость в часах	108	108
Общая трудоемкость в зачетных единицах	3	3

Примечание: Программа обучения по дисциплине «Медицинская генетика» для студентов лечебного факультета включает в себя теоретическую (лекционный курс) и практическую подготовку (практические занятия). Обучение проводится в течение одного семестра и включает в себя 22 часа лекций, 50 часов аудиторной практической подготовки и 36 часов внеаудиторной самостоятельной работы.

2.2 Тематический план лекций

№	Тема лекций	Трудоемкость (часы)	Коды компетенций
1.	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики.	2	ОК 1 ОПК 1 ПК 20
2.	Этиология и патогенез наследственных болезней.	2	ОК 1 ОПК 1 ПК 20
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	2	ОК 1 ОПК- 1 ПК 5,6,8,20
4.	Методы диагностики наследственных заболеваний.	2	ОК 1 ОПК 1 ПК 20
5.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2	ОК 1 ОПК 1 ПК 5,6,8,20
6.	Хромосомные синдромы.	2	ОК 1 ПК 5,6,8,20
7.	Моногенные болезни.	2	ОК 1 ПК 5,6,8,20
8.	Наследственные болезни обмена веществ.	2	ОК 1 ПК 5,6,8,20
9.	Болезни с наследственным предрасположением.	2	ОК 1 ПК 5,6,8,20

10	Принципы лечения наследственных болезней.	2	ОК 1 ОПК 1 ПК 20
11	Профилактика наследственной патологии. Этические вопросы медицинской генетики.	2	ОК 1 ОПК- 4 ПК 16,20
Всего часов		22	

2.3 Тематический план практических занятий

№	Темы практических занятий	Трудоемкость (часы)
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	3,3
2.	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	3,3
3.	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	3,3
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	3,3
5.	Хромосомные синдромы.	3,3
6.	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	3,3
7.	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера).	3,3
8.	Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии).	3,3
9.	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).	3,3
10.	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).	3,3
11.	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри.лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	3,3
12.	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	3,3
13.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	3,3
14.	Лечение наследственных заболеваний. Генотерапия.	3,3
15.	Зачет	3,8
Всего часов		50

2.4. СОДЕРЖАНИЕ ЛЕКЦИЙ.

№	Содержание лекций
1.	<p>Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения, мужского и женского бесплодия. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Основные этапы развития генетики человека. История развития медицинской генетики. Направления развития современной генетики, генетики человека, медицинской и клинической генетики.</p>
2.	<p>Этиология и патогенез наследственных болезней. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Мутации как этиологические факторы. Классификация мутаций. Причины мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез (методы изучения, учета и контроля за мутагенными эффектами антропогенных факторов среды). Особенности патогенеза наследственных болезней в связи с характером повреждения генетических структур. Гено- и фенотипические корреляции при хромосомных и генных болезнях. Патогенез болезней с наследственным предрасположением и факторы риска.</p>
3.	<p>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Синдромологический метод, «портретная» диагностика, «семейный» подход - основные принципы диагностики наследственных болезней. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза. Этапы постановки диагноза наследственных болезней. Признаки наследственных болезней. Классификация наследственной патологии.</p>
4.	<p>Методы диагностики наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, 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>
5.	<p>Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. 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>
6.	<p>Хромосомные синдромы. Общая характеристика хромосомных синдромов. Этиология. Цитогенетика хромосомных синдромов. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных синдромов. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных синдромах: изменение дозы</p>

	<p>генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных синдромов. Методы диагностики хромосомных синдромов. Исходы хромосомных синдромов. Возможности терапии и реабилитации пациентов.</p>
7.	<p>Моногенные болезни. 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. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации пациентов.</p>
8.	<p>Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности классификации. Моногенные болезни с установленной поврежденной биохимической функцией; болезни с идентифицированным продуктом мутантного гена. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки. Клиническая генетика отдельных форм болезней обмена веществ. Общие принципы лечения болезней обмена веществ, реабилитации и социальной адаптации пациентов.</p>
9.	<p>Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения.</p>
10.	<p>Принципы лечения наследственных болезней. Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение. Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии). Генная терапия – введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет. Генная инженерия – совокупность приемов, методов и технологий для получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из клеток организма, осуществление манипуляций с генами и введения их в клетки других организмов.</p>
11.	<p>Профилактика наследственной патологии. Этические вопросы медицинской генетики. Виды и направления профилактики наследственных болезней: прегаметический, презиготический, пренатальный и 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; периконцепционная профилактика, "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Деонтологические и этические вопросы медицинской генетики.</p>

2.5 Содержание практических занятий

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

№	Темы практических занятий	Содержание практических занятий дисциплины	Коды компетенций	Формы контроля
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	<p>Теоретическая часть: Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.</p> <p>Практическая часть: Выполнить упражнения и задания по образцу, работать с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой. Провести курацию пациентов с наследственной патологией, составить схему родословной в рабочей тетради.</p> <p>Рассчитать риск наследственной патологии по решетке Пеннета. Распознать общие проявления наследственной патологии.</p> <p>Определить роль наследственных и средовых факторов в развитии патологии.</p>	ОК 1 ОПК 1 ПК 20	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос
2		<p>Теоретическая часть: Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Синдромологический метод, «портретная» диагностика, «семейный»</p>	ОК 1 ОПК- 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактив-

	<p>Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.</p>	<p>подход - основные принципы диагностики наследственных болезней. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза. Этапы постановки диагноза наследственных болезней. Признаки наследственных болезней. Классификация наследственной патологии. Практическая часть: Обследовать больного на выявление наследственной патологии. Распознавать общие проявления наследственной патологии. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p>		<p>ный опрос</p>
<p>3</p>	<p>Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.</p>	<p>Теоретическая часть: Клинико-генеалогический метод. Определение и суть метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Определение, суть показания для применения метода. Молекулярно-генетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности</p>	<p>ОК 1 ОПК 1 ПК 20</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>

		<p>молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Неонатальный скрининг.</p> <p>Практическая часть: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.Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы.Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Обоснованно направлять пациентов на медико – генетическое консультирование, обеспечить для этого необходимую документацию.Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний.</p>		
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	<p>Теоретическая часть: Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетерогенность врожденных пороков</p>	ОК 1 ОПК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос

		<p>развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенотипах.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление наследственной патологии. Произвести оценку фенотипа пробанда по данным клинико-морфологического осмотра и сделать предположение о наличии врожденной или наследственной патологии. Выделить при осмотре морфогенетические варианты развития.</p>		
5	Хромосомные синдромы	<p>Теоретическая часть: Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление хромосомных синдромов, распознавать общие их проявления, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в</p>	ОК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос

		<p>графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Обоснованно направлять пациентов на медико – генетическое консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико – генетической консультации.</p>		
6	<p>Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, болезнь Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические</p>	<p>ОК 1 ПК 5,6,8,2 0</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>

		мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.		
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, аденогенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, общая характеристика моногенной патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования. Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, аденогенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, с-м Луи-Барр, болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Картагенера). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>	ОК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос
8	Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера,	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, частичная липодистрофия с липотрофным диабетом). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Х-сцепленным-рецессивным типом наследования</p>	ОК ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос

	<p>фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии)</p>	<p>(гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, доброкачественные опухоли (онкоцитомы), прогрессирующие офтальмоплегии). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>		
9	<p>Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия). Методы диагностики наследственных болезней обмена аминокислот. Принципы лечения наследственных болезней обмена аминокислот. Реабилитация и социальная</p>	ОК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос

		<p>адаптация пациентов с нарушениями обмена аминокислот.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>		
10	<p>Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы). Методы диагностики наследственных болезней обмена углеводов. Принципы лечения наследственных болезней обмена углеводов. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена углеводов.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы</p>	<p>ОК 1 ПК 5,6,8,2 0</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>

		(молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.		
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия). Методы диагностики наследственных болезней обмена липидов. Принципы лечения наследственных болезней обмена липидов. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена липидов.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>	ОК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос
12		<p>Теоретическая часть: Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы (ИБС, ГБ, СД, ЯБ,</p>	ОК 1 ПК 5,6,8,2 0	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос

	<p>Болезни с наследственным предрасположением(ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).</p>	<p>ожирение, БА). Генетические и средовые факторы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.</p> <p>Практическая часть:Обследовать пациента на выявление мультифакториальных болезней, распознавать проявления данной патологии, использовать терминологию при описании клинической картины.Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз мультифакториальных болезней, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение мультифакториальных болезней, снижение частоты их распространения.</p>		
13	<p>Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Теоретическая часть: Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России.</p>	<p>ОК 1 ОПК- 4 ПК 16,20</p>	

		Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике. Практическая часть: Оформить медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования. Составлять родословные пациентов, страдающих наследственными заболеваниями с различным типом наследования. Определять факторы риска и меры профилактики наследственной и врожденной патологии.		
14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	Теоретическая часть: Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов наследственных и врожденных заболеваний). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии наследственных и врожденных заболеваний. Практическая часть: Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).	ОК 1 ОПК 1 ПК 20	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос
15	Зачет	Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам)		Промежуточный Тестирование Собеседование по теоретическим вопросам

Пояснение: Занятие № 4 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея кафедры анатомии и оперативной хирургии ФГБОУ ВО Амурская ГМА.

2.6 Интерактивные формы обучения

С целью активизации познавательной деятельности студентов на практических занятиях широко используются интерактивные методы обучения

№ п/п	Тема практического занятия	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.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%

3	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	3,3	Взаиморецензирование конспектов.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
5	Хромосомные синдромы.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
6	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
8	Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%

11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
12	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
13	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
15	Зачет	3,3	Защита карты фенотипа, собеседование по теоретическим вопросам	20 минут (0,44 часа) / 13,1%

2.7 Критерии оценки результатов обучения

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

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

При выставлении отметок учитывается классификации ошибок и их качество:

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

Распределение отметок на практических занятиях VI семестр

№ п/п	Тема практического занятия	Теорет. часть	Практич. часть	Общая оценка	Формы контроля
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	2-5	2-5	2-5	
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	2-5	2-5	2-5	Теоретическая часть Устный или письменный опрос - Тестовые задания, в том числе компьютерные
3	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2-5	2-5	2-5	
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2-5	2-5	2-5	
5	Хромосомные синдромы.	2-5	2-5	2-5	
6	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным	2-5	2-5	2-5	Практическая часть

	типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)				Собеседование по ситуационным задачам, проверка практических умений у постели больного, умения работать с регламентирующими документами -Выполнение упражнений по образцу
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)	2-5	2-5	2-5	
8	Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования, Х-сцепленным-рецессивным типом наследования, Y-сцепленным типом наследования, митохондриальным типом наследования.	2-5	2-5	2-5	
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).	2-5	2-5	2-5	
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).	2-5	2-5	2-5	
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	2-5	2-5	2-5	
12	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	2-5	2-5	2-5	
13	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	2-5	2-5	2-5	
14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	2-5	2-5	2-5	
15	Зачет	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 содержанием учебного материала, в котором студент легко ориентируется, за умения соединять теоретические вопросы с практическими, высказывать и обосновывать свои суждения, грамотно и логично излагать ответ; при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов.

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

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

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

Критерии оценки практической части

«5» - студент 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.

Учебный рейтинг студентов

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

Распределение премиальных баллов (не более 5 баллов по дисциплине):

- **1 балл** – устный доклад на конференциях;
- **0,25 баллов** – стендовый доклад на конференциях;
- **1 балл** – победитель олимпиады (призовые места);
- **0,25 баллов** – участник олимпиады;
- **1 балл** – активное участие студента в профориентационной, воспитательной работе
- **0,5 баллов** – участие студента в работе студенческого научного общества по педиатрии
- **0,5 баллов** – дополнительное выполнение внеаудиторной самостоятельной работы (презентации, реферативный обзор литературы, дежурство и т.п.)

-0,5 баллов – прилежное отношение студента к обучению (отсутствие пропусков лекций и занятий по неуважительной причине; активное участие студента на всех занятиях).

Распределение штрафных баллов (не более 5 баллов по дисциплине):

- пропуски лекций и практических занятий по неуважительной причине – **1 балл**;
- порча кафедрального имущества – **1 балл**;
- неуважительное отношение к преподавателю, больным, мед.персоналу – **1 балл**;
- неопрятный внешний вид, отсутствие халата-**0,5 баллов**;
- систематическая неподготовленность к занятиям, не выполнение в обозначенные сроки самостоятельной работы – **0,5 баллов**;
- нарушение дисциплины занятий – **1 балл**.

Если студент имеет за промежуточную аттестацию оценку «5», «4», «3», то он по дисциплине Медицинская генетика получает «зачтено», если студент имеет за промежуточную аттестацию оценку «2», то он по дисциплине Медицинская генетика получает «незачтено».

2.8. Самостоятельная работа студентов (аудиторная, 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.

2.8.1.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.

2.8.2. 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 самодеятельность студентов.

Организация внеаудиторной самостоятельной работы студентов.

	Тема	Время на подготовку к занятию	Формы внеаудиторной самостоятельной работы студентов	
			Обязательные и одинаковые для всех студентов	По выбору студента
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»
2.	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Создание компьютерной презентации по теме «Портретная диагностика хромосомных синдромов», «Малые аномалии развития»
3.	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в	Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно-генетической диагностики», «Цитогенетический метод»

			интернет-классе.	
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Реферат по теме «Тератогенные факторы»
5.	Хромосомные синдромы.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского-Тернера, синдрому Клайнфельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях» Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»
6.	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Составление ситуационной задачи по болезни Марфана. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные болезни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации по теме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез»
7.	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия,	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических	Составление ситуационной задачи по муковисцидозу, целиакии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Адреногенитальный

	адреногитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)		рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	синдром», «Врожденный гипотиреоз». Создание компьютерной презентации по теме «С-м Луи-Барр, Болезнь Вильсона-Коновалова, Болезнь Картагенера».
8	Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофияДюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии)..	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по витамин Д-резистентному рахиту, синдрому Блоха-Сульцбергера. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Синдром Конради-Хюнермана», «Липодистрофия с липотрофным диабетом». Создание компьютерной презентации по теме «Гемофилия, миодистрофияДюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана», «Атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра».
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм,	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических	Составление ситуационной задачи по болезням обмена аминокислот. Обзор периодической печати, интернет источников по теме

	гомоцистинурия).		рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	«Наследственные нарушения обмена аминокислот», Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот».
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы)	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по галактоземии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена углеводов» Создание компьютерной презентации по теме «Гликогенозы»
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по болезни Гоше. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена липидов». Создание компьютерной презентации по теме «Липидозы».
12.	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Генетические аспекты канцерогенеза», «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».
13.	Профилактика наследственных	2,6	Подготовка по теоретическим	Создание компьютерной презентации по теме

	болезней. Медико-генетическое консультирование.		вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	«Методы пренатальной диагностики». Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Медико-генетическое консультирование»
14.	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	2,2	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Создание компьютерной презентации по теме «Генотерапия», Доклад по теме «Заместительная терапия»
Трудоемкость в часах		36	24	12
Общая трудоемкость в часах		36		

2.9 Научно-исследовательская работа студентов

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

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

Примерные темы НИР студентов

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

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

3. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.

3.1 ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:	
1.	Клиническая генетика: Учебник/Бочков Н.П., В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред Н.П. Бочкова. 4 изд., дополн. и перераб. – М: ГЭОТАР Медиа, 2011. 592 с.: ил. +CD
2.	Медицинская генетика. Акуленко Л.В. / учебное пособие.-М.:ГЭОТАР-Медиа,2015.-192с.
3.2 ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:	
1.	Генетика в клинической практике: рук- во для врачей. Горбунова В.Н. и др..- СПб: СпецЛит, 2015.-329с.
2.	Биология с общей генетикой.Слюсарев А.А- М.: ООО «Альянс»,2011.-472с.
3.	Основы медицинской генетики: учеб.пособие / А.Д. Чертов и др. – Благовещенск: АГМА, 2004. – 217 с.

3.3 Учебно-методические материалы, подготовленные сотрудниками кафедры

1	Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Учебное пособие с грифом УМО «Медицинская генетика», Благовещенск, 2011.
2	Наследственные болезни обмена у детей. Учебное пособие. Чупак Э.Л. Благовещенск, 2011.
3	Лечение наследственных болезней. Учебное пособие. Юткина О.С. Благовещенск, 2011.
4	Диагностика наследственных болезней. Учебное пособие. Юткина О.С. Благовещенск, 2011

3.4. Материально-техническая база образовательного процесса

3.4.1. Перечень оборудования, используемого при обучении студентов

№	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	<p>Оснащение лаборатории ГАУЗ АО ДГКБ (клиническая, иммунологическая)</p> <p>Оснащение отделения функциональной диагностики ГАУЗ АО ДГКБ</p> <p>Оснащение рентгенологического кабинета ГАУЗ АО ДГКБ</p> <p>Отделения ГАУЗ АО ДГКБ: педиатрическое, дневного стационара, неврологии, ортопедии, восстановительного и реабилитационного лечения</p>	
---	---	--

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

Электронные образовательные ресурсы:

<http://old.studmedlib.ru/ru/index.html> КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА Электронная библиотека высшего учебного заведения. Предоставляет вузу наиболее полные комплекты необходимой литературы в соответствии с учебными планами и требованиями государственных стандартов, в соответствии с учебными планами и требованиями государственных стандартов.

Мультимедийные материалы на электронных носителях (CD, DVD)

Электронная версия видеofilmа:

«Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития».

Электронная версия учебного фильма:

«Медицинская генетика. Обзор учебного курса»

«Генные болезни»

«Хромосомные синдромы»

«Методы изучения наследственных болезней»

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

Электронная библиотека

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:
1. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР Медиа, 2014. 224с.: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html
ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Изд.4-е, доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970435700.html
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие / Мутовин Г.Р. Изд.3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР- Медиа, 2010. http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970411520.html
Адрес электронного ресурса: http://old.studmedlib.ru/ru/index.html

3.4.3 Видеофильмы, фотоматериалы, используемые при обучении студентов (подготовленные сотрудниками кафедры) (CD-диски)

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

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

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

Фотоальбомы (пороки развития) – 1;

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

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

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

Папки-буклеты:

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

Хромосомные болезни

1. Синдром трисомии длинного плеча 14-й хромосомы (синдром 14q+);
2. Синдром Орбели;
3. Синдром Эдвардса;
4. Синдром «кошачьего крика»;
5. Синдром Дауна;
6. Синдром хромосомы 18- q (делеция короткого плеча);
7. Болезнь Шершевского-Тернера;
8. Синдром Вольфа-Хиршхорна(2 шт)
9. Синдром трисомии 9 хромосомы;
10. Делеция хромосомы 10p(2 шт)
11. Синдром трисомии по длинному плечу хромосомы 10;

12. Синдром 11qтрисомии(2 шт);
13. Синдром Якобсена (синдром хромосомы 11q-);
14. Синдром хромосомы 14q+;
15. Синдром Клайнфельтера;
16. Синдром Патау.

Генная патология

1. Целиакия (2шт)
2. Фенилкетонурия (2шт)
3. Синдром Жильбера
4. Болезнь Вольмана (2шт)
5. Гиперкалийемическая форма паркинсонической миоплегии(Болезнь Гамсторп)
6. Болезнь Хаммана-Рича
7. Синдром Криглера-Найяра
8. Миастения
9. Нейрофиброматоз
10. Синдром Гудпасчера
11. Синдром Луи-Бар
12. Хорея Гентингтона
13. Анальфапопротеинемия (болезнь Танжье)
14. Синдром Менкеса
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера
16. Миотоническая дистрофия (болезнь Штейнера, дистрофическая миотония)
17. Болезнь Паркинсона
18. Синдром Картагенера (2шт)
19. Наследственное мозжечковое атаксия Пьер-Мари
20. Врожденная миотония(болезнь Лейдена-Томсена)
21. Болезнь Вильсона-Коновалова(2шт)
22. Синдром Лёша-Нихена
23. Лоу синдром
24. Талассемия
25. Цистиноз
26. Синдром Стиклера
27. Болезнь Ослера-Раньдью-Вебера
28. Витамин-Д резистентный рахит
29. Синдром Марфана
30. Муковисцидоз
31. Серповидно-клеточная анемия
32. Галактоземия (3шт)
33. Гемофилия
34. Синдром Элерса-Данлоса
35. Несовершенный остеогенез (болезнь 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-Лаами) (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 ДиФерранте)
49. Болезнь Фабри
50. Болезнь Нимана-Пика
51. Болезнь Гаше
52. Мукополисахаридоз тип 3(синдром Санфилиппо)
53. Синдром Барта
54. Мукополисахаридоз 4 тип (синдром Моркио)
55. Мукополисахаридоз типа 1S (болезнь Шейе)
56. Непереносимость фруктозы или мальабсорбция фруктозы (фруктоземия)
57. Синдром Мартина-Бела
58. Болезнь Баттена
59. Болезнь Шарко-Мари-Тута
60. Болезнь Хартнапа
61. Алкаптонурия
62. Гомоцистинурия
63. Лейциноз или болезнь кленового сиропа
64. Альбинизм (2шт)
65. Тирозиноз

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

3.4.5 Перечень программного обеспечения

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1.	Операционная система MS Windows 7 Pro, Операционная система MS WindowsXPSP3	Номер лицензии 48381779
2.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919,
3.	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Расширенный	Номер лицензии: 13C81711240629571131381
4.	1С:Университет ПРОФ	Регистрационный номер: 10920090

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

№ п/п	Перечень свободно распространяемого программного обеспечения	Ссылки на лицензионное соглашение
1.	Google Chrome	Бесплатно распространяемое Условия распространения: https://www.google.com/
2.	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
3.	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html

4.	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
----	-------------	--

3.4.6 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Стандарты оказания первичной медико-санитарной помощи

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/1-standarty-pervichnoy-mediko-sanitarnoy-pomoschi>

Стандарты оказания специализированной медицинской помощи

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/2-standarty-spetsializirovannoy-meditsinskoj-pomoschi>

Порядки оказания медицинской помощи населению Российской Федерации

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/4/stranitsa-857/poryadki-okazaniya-meditsinskoj-pomoschi-naseleniyu-rossiyskoj-federatsii>

Министерство здравоохранения Амурской области (документы)

<https://amurzdrav.ru/%D0%B4%D0%BE%D0%BA%D1%83%D0%BC%D0%B5%D0%BD%D1%82%D1%8B/>

Федеральная электронная медицинская библиотека

<http://www.femb.ru>

Союз педиатров России (Клинические рекомендации)

<http://www.pediatr-russia.ru> - <http://www.pediatr-russia.ru/news/recomend>

Журнал «Педиатрия» <http://pediatriajournal.ru>

Журнал «Consilium medicus» <http://con-med.ru/magazines/pediatry>

Журнал «Российский вестник перинатологии и педиатрии» <http://www.ped-perinatology.ru>

Журнал «Лечащий врач» <http://www.lvrach.ru>

«Русский медицинский журнал» <http://www.rmj.ru>

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

<https://oxfordmedicine.com/view/10.1093/med/9780199768769.001.1/med-9780199768769-chapter-008?rsk=SLC1Yi&result=4> «Генетика, эпигенетика и пластичность», автор:

Чарльз Ф. Зорумский (Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы, PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>)

Журнал «Медицинская генетика» <https://www.medgen-journal.ru/jour>

Журнал "Медицинская генетика" <http://www.med-gen.ru/expert/zhurnal-meditsinskaya-genetika/>

Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы

№ п/п	Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы				
1	«Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»	Для студентов и преподавателей медицинских и фармацевтических вузов. Предоставляет доступ к электронным версиям учебников, учебных пособий и периодическим изданиям.	библиотека, индивидуальный доступ	http://www.studmedlib.ru/
2	PubMed	Бесплатная система поиска в крупнейшей медицинской	библиотека, свободный	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/

		библиографической базе данных MedLine. Документирует медицинские и биологические статьи из специальной литературы, а также даёт ссылки на полнотекстовые статьи.	доступ	gov/pubmed/
3	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	библиотека, свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com
Информационные системы				
4	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.rm-ass.ru/
5	Web-медицина	Сайт представляет каталог профессиональных медицинских ресурсов, включающий ссылки на наиболее авторитетные тематические сайты, журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.	библиотека, свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/
Базы данных				
6	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/
7	Министерство	Официальный ресурс	библиотека,	https://minobrna

	науки и высшего образования Российской Федерации	Министерства науки и высшего образования Российской Федерации. Сайт содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	uki.gov.ru/
8	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				
9	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/
10	eLIBRARY.RU	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 13 млн. научных статей и публикаций. На платформе eLIBRARY.RU доступны электронные версии более 2000 российских научно-технических журналов, в том числе более 1000 журналов в открытом доступе	библиотека, свободный доступ	http://elibrary.ru/defaultx.asp
11	Портал Электронная библиотека диссертаций	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919 000 полных текстов диссертаций и	библиотека, свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/

		авторефератов		
--	--	---------------	--	--

4.ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

4.1 Примеры тестовых заданий входного контроля (проверка остаточного уровня знаний)(с эталонами ответов)

Проводится на едином информационно-образовательном портале в системе

Moodle <http://194.186.41.210/course/index.php?categoryid=28>

Общее количество тестовых заданий – 50.

1. МИТОЗ ИМЕЕТ ВАЖНОЕ БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ, ПОТОМУ ЧТО

1. Лежит в основе механизма образования гамет
2. Является источником комбинативной изменчивости
3. Обеспечивает изменение исходного хромосомного набора
4. Обеспечивает равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками
5. Обеспечивает редупликацию наследственного материала материнской клетки

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

1. monoplegia
2. paraplegia
3. diplegia
4. hemiplegia

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-4. 2-1.

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

Выберите один из предложенных ответов

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

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-2. 2-1.

4.3 Примеры ситуационных задач текущего 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.

Ответ:

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.

4.4 Примеры тестовых заданий промежуточного контроля(с эталонами ответов)

Проводится на едином информационно-образовательном портале в системе Moodle <http://194.186.41.210/course/index.php?categoryid=28>

Общее количество тестовых заданий – 100.

Выберите один из предложенных ответов

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
- ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-2 2-1

4.5 Перечень практических навыков, которыми должен обладать студент после освоения дисциплины

1. Получать информацию 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.

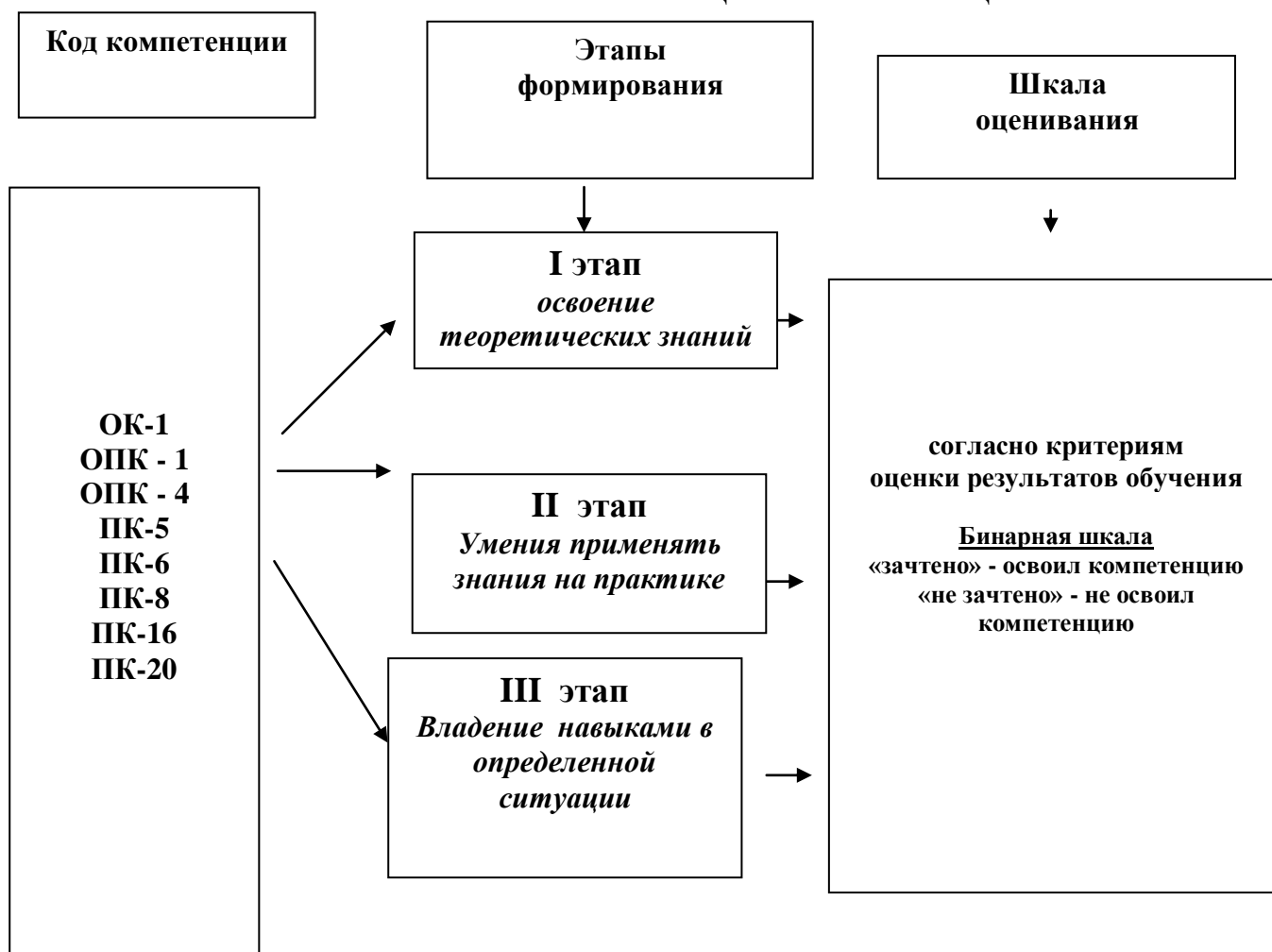
4. Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
5. Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
6. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных 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.

4.6 Перечень вопросов к зачету

1. Медицинская генетика. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. История становления медицинской генетики.
3. Этиология наследственных болезней. Мутации.
4. Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
5. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.
6. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза.
7. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
8. Признаки наследственных болезней.
9. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.
10. Клинико-генеалогический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
11. Цитогенетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
12. Биохимический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
13. Молекулярно-генетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
14. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
15. Пороки развития.
16. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
17. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
18. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
19. Болезнь Реклингхаузена.
20. Анемия Минковского-Шоффара.
21. Синдром Марфана.
22. Ахондроплазия.
23. Несовершенный остеогенез.
24. Синдром Альпорта.

25. Муковисцидоз.
26. Целиакия.
27. Аденогенитальный синдром.
28. Врожденный гипотиреоз.
29. Синдром Луи-Барр.
30. Болезнь Вильсона-Коновалова.
31. Болезнь Картагенера.
32. Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера).
33. Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера).
34. Моногенные наследственные болезни с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие),
35. Моногенные наследственные болезни с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия).
36. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гомоцистинурия).
37. Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия).
38. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы).
39. Наследственные болезни обмена углеводов (мукополисахаридозы).
40. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).
41. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри).
42. Наследственные болезни обмена липидов (лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).
43. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
44. Профилактика наследственных болезней. Преконцепционная подготовка.
45. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
46. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
47. Патогенетическое лечение наследственных болезней.
48. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
49. Этиологическое лечение наследственных болезней.
50. Деонтологические и этические вопросы медицинской генетики.

5. ЭТАПЫ ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ



Первый этап – знание по темам (на каждом занятии оформляется в виде вопросов студент должен знать), разделам (вопросы итогового занятия), дисциплине (вопросы, выносимые на промежуточную аттестацию).

Второй этап – умения по практическим манипуляциям на основе знаний (оформляется в виде – студент должен уметь).

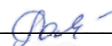
Третий этап – владение навыками применения в определенной клинической ситуации (решение клинической ситуации (задачи), с демонстрацией практического выполнения).

Для оценки освоения компетенций принимается Бинарная шкала «зачтено» - освоил компетенцию, «не зачтено» - не освоил компетенцию

№ п/п	Комп етенц ии	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			Оцено чные ср-ва
			Знать	Уметь	Владеть	
1	ОК-1	Способность к абстрактному мышлению	Исторические этапы развития медицинской генетики, предмет и задачи дисциплины, связь с другими дисциплинами; основные понятия, используемые в медицинской генетике	Охарактеризовать этапы становления медицинской генетики как науки и ее роль на современном этапе; оценить уровни организации наследственного аппарата человека	Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе	Контрольные вопросы, типовые тестовые задания, ситуационные задачи
2	ОПК-1	Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом требований информационной безопасности	Медицинские стандарты диагностики и лечения больных с заболеваниями внутренних органов	Пользоваться медицинскими стандартами	Навыками работы с медицинскими стандартами	
3	ОПК-4	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	Этические и деонтологические аспекты взаимоотношения «врач-врач», «врач-больной»	Проводить физикальный осмотр больного с учетом этических и деонтологических принципов	Владеть навыками общения с больным, родственниками коллегами, младшим персоналом	
4	ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных методов в целях распознавания состояния или	Методы сбора жалоб, анамнеза заболевания	Анализировать жалобы, анамнез заболевания, данные физикального осмотра, лабораторные и инструменталь	Способность анализировать анамнестические, физикальные, клинично-инструментальные данные	

		установления факта наличия или отсутствия заболевания		ные данные обследования	
5	ПК-6	Способность к определению у пациентов патологических симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-й Всемирной Ассамблеей здравоохранения, г. Женева, 1986г.	Медицинские стандарты диагностики и лечения больных с наследственным и заболеваниями	Пользоваться медицинскими стандартами при назначении лечения и обследования	Навыками работы с медицинскими стандартами
6	ПК-8	Способность и готовность к определению тактики ведения пациентов с различными патологическими формами	Наследственные симптомы, синдромы, исходы, принципы лечения, неотложные мероприятия	Назначать лечение при наследственных заболеваниях	Способностью назначить лечение, исход заболевания, угрожающее жизни состояние и оказать неотложную помощь
7	ПК-16	Готовность к просветительной деятельности по устранению факторов риска и формированию здорового образа жизни	Факторы риска заболеваний внутренних органов, знать принципы профилактики заболеваний	Обосновать профилактические мероприятия при заболеваниях внутренних органов	Способностью проводить беседы о здоровом образе жизни, назначать профилактические мероприятия
8	ПК-20	Готовность к анализу и представлению медицинской информации на основе доказательной медицины	Методологическая работа с учебной, научной, справочной, медицинской литературой, в т. ч. Интернет	Защитить учебную историю болезни	Системным подходом к представлению информации

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»
протокол № 17 от 26.06. 2019 г.

Заведующий кафедрой
Е.Б.Романцова 

**Дополнения в рабочую программу дисциплины
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
специальность 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2019-2020 УЧЕБНЫЙ ГОД**

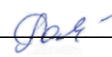
Преподавание дисциплины «Медицинская генетика» будет проводиться согласно утвержденной рабочей программе.

Рабочая программа дополнена новыми ссылками ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

<https://www.lvrach.ru/2019/09/15437375>.

https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/482_1

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»
протокол № 16 от 04.06.2020 г.

Заведующий кафедрой
Е.Б.Романцова 

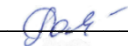
**Дополнения в рабочую программу дисциплины
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
специальность 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2020-2021 УЧЕБНЫЙ ГОД**

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

Рабочая программа дополнена новыми ссылками ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. «Болезнь Гоше: орфанное заболевание в практике педиатра». [Т. А. Бокова](#) Лечащий врач, 09.2019.
<https://www.lvrach.ru/2019/09/15437375>.

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»
протокол № 15 от 23.06.
2021

Заведующий кафедрой
Е.Б. Романцова 

**Дополнения в рабочую программу дисциплины
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
специальность 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2021-2022 УЧЕБНЫЙ ГОД**

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

Рабочая программа дополнена новыми ссылками ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

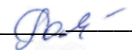
«Генетические причины врожденных заболеваний почек и верхних мочевыводящих путей. Обзор литературы» Экспериментальная и клиническая урология **Номер №2, 2016-** стр. 118-124 <https://ecuro.ru/node/3746>

Учебное пособие «Врожденные и наследственные заболевания почек: / А.Н. Ни, Т.А. Шуматова, О.Г. Быкова, Е.В. Сергеева, Е.Б. Романцова, О.С. Юткина. Владивосток, 2020, стр. 153.

Клинические рекомендации:

- Кистозный фиброз (муковисцидоз) https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/372_2
- Болезнь Ниманна-Пика тип С https://cr.minzdrav.gov.ru/schema/294_1
- Болезнь Помпе https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/317_1
- Болезнь Фабри https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/318_1
- Изовалериановая ацидемия/ацидурия https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/405_2
- Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/482_1

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»
протокол № 15 от 22.06. 2022 г.

Заведующий кафедрой
Е.Б.Романцова 

**Дополнения в рабочую программу дисциплины
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
специальность 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2022-2023 УЧЕБНЫЙ ГОД**

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

Рабочая программа дополнена новым учебным пособием и новыми ссылками ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

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>