

**Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства  
имени В. Н. Городкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБУ «Ив НИИ М и Д им. В. Н. Городкова» Минздрава России)**

**Р А Б О Ч А Я П Р О Г Р А М М А**

**дисциплины «Медицинская генетика»  
основной профессиональной образовательной программы высшего образования –  
программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре**

**Специальность  
31.08.18 - Неонатология**

Лекции \_\_2\_\_\_\_ (час)

Практические занятия \_\_\_\_9\_\_\_\_ (час)

Семинары \_\_\_\_9\_\_\_\_ (час)

Всего часов аудиторной работы \_\_\_\_20\_\_\_\_ (час)

Самостоятельная работа (внеаудиторная) \_\_\_\_16\_\_\_\_ (час)

Общая трудоемкость дисциплины \_\_\_\_\_36/1\_\_\_\_\_ (час/зач. ед.)

## I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.18 Неонатология (уровень подготовки кадров высшей квалификации) с учётом профессионального стандарта 02.026 «Врач–неонатолог» и реализуется в образовательной программе ординатуры по специальности 31.08.18 Неонатология

### 1. Цели и задачи дисциплины

**Целью подготовки** ординатора является углубление комплекса фундаментальных знаний, умений и навыков в области медицинской генетики для реализации в профессиональной деятельности врача – неонатолога.

**Задачи профессионального образования** ординатора по дисциплине «Медицинская генетика»

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных медицинских знаний в области медицинской генетики, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в наследственной и врожденной патологии и имеющего углубленные знания по медицинской генетике.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск на основе современных генетических методов исследования.
4. Совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации медико-генетической службы, страховой медицины.

### 2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» (Б1.06) относится к Блоку Дисциплины (Б1), Обязательная часть (Б1.О) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.18 Неонатология.

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
<i>УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте</i>		
УК-1.1 Анализирует достижения в области	Знать	<input type="checkbox"/> знать норму и патологию неонатального периода;
	Уметь	<input type="checkbox"/> анализировать и систематизировать данные перио-

медицины и фармации в профессиональном контексте		дической литературы по специальности; <input type="checkbox"/> определять качество научных публикаций с позиций доказательной медицины;
	Владеть	<input type="checkbox"/> навыками поиска, отбора и критического чтения периодической литературы по специальности; <input type="checkbox"/> навыками анализа эффективности методов диагностики и лечения с позиций доказательной медицины;
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<input type="checkbox"/> профессиональные источники информации;
	Уметь	<input type="checkbox"/> пользоваться профессиональными источниками информации;
	Владеть	<input type="checkbox"/> технологией дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации;
<b><i>ПК-1. Способен к оказанию специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям по профилю «неонатология»</i></b>		
ПК-1.2 Проводит медицинское обследование новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза	Знать	<input type="checkbox"/> Порядки оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям; <input type="checkbox"/> Стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям; <input type="checkbox"/> Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям; <input type="checkbox"/> МКБ 10; <input type="checkbox"/> Методику сбора информации об анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка; <input type="checkbox"/> Физиология и патология развития плода, тератогенные факторы, тератогенные периоды развития плода; <input type="checkbox"/> Этиологию и патогенез наследственной и врожденной патологии новорожденного ребенка; <input type="checkbox"/> Симптомы наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных и недоношенных детей; <input type="checkbox"/> Заболевания и патологические состояния у новорожденных и недоношенных детей, требующие консультаций врачей-специалистов, в том числе генетика; <input type="checkbox"/> Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию методов лабораторной диагностики наследственной патологии новорожденных и недоношенных детей; <input type="checkbox"/> Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию методов инструментальной диагностики наследственных заболеваний новорожденных и недоношенных детей;__
	Уметь	<input type="checkbox"/> Составлять и интерпретировать родословную, интерпретировать и анализировать полученную информацию о состоянии здоровья матери, течении и исхо-

	<p>дах предыдущих беременностях, течении настоящей беременности и родов, анализировать динамику состояния ребенка после рождения, анамнез заболевания ребенка;</p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию;</li><li><input type="checkbox"/> Проводить синдромологический анализ;</li><li><input type="checkbox"/> Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами), с учетом стандартов медицинской помощи;</li><li><input type="checkbox"/> Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;</li><li><input type="checkbox"/> Обосновывать проведение новорожденным и недоношенным детям консультаций врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li><li><input type="checkbox"/> Анализировать результаты осмотров новорожденных и недоношенных детей врачами-специалистами;</li><li><input type="checkbox"/> Интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;</li><li><input type="checkbox"/> Выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям):<ul style="list-style-type: none"><li>- врожденные пороки развития органов и систем;</li><li>- генетические заболевания, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ;</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> Применять методы дифференциальной диагностики заболеваний и патологических состояний новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li><li><input type="checkbox"/> Формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи;</li><li><input type="checkbox"/> Интерпретировать и анализировать результаты динамического наблюдения и обследования новорожден-</li></ul>
--	--

		ных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
ПК-1.3 Проводит вскармливание, выхаживание и лечение новорожденных и недоношенных детей	Владеть	<input type="checkbox"/> Навыками получения информации о состоянии здоровья матери, течения и исходах предыдущих беременностях, течения настоящей беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка; <input type="checkbox"/> Навыками клинико-генеалогического анализа; <input type="checkbox"/> Навыками синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную патологию, <input type="checkbox"/> Навыками назначения консультаций врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания Медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; <input type="checkbox"/> Навыками интерпретации результатов осмотров, лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию; <input type="checkbox"/> Формулированием диагноза с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи;
	Знать	<input type="checkbox"/> Современные принципы вскармливания и лечебного питания новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию; <input type="checkbox"/> Методы лечения новорожденных и недоношенных детей с заболеваниями и патологическими состояниями, в том числе наследственными и врожденными заболеваниями; <input type="checkbox"/> Особенности фармакокинетики и фармакодинамики лекарственных препаратов, применяемых у новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией; <input type="checkbox"/> Основы этиотропной, патогенетической и симптоматической терапии новорожденных с наследственной и врожденной патологией; <input type="checkbox"/> Механизмы действия диетотерапии и иных лекарственных препаратов, применяемых у детей с наследственной и врожденной патологией, медицинские показания и противопоказания к их назначению, возможные побочные действия и осложнения;
	Уметь	<input type="checkbox"/> Назначать и проводить лечебное питание новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией с учетом их состояния в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

		<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Осуществлять контроль эффективности диетотерапии новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией;</li> <li><input type="checkbox"/> Составлять план лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li><input type="checkbox"/> Назначать и проводить лечение новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям);</li> <li><input type="checkbox"/> Назначать лекарственные препараты новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Навыками назначения и оценки эффективности лечебного питания новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li><input type="checkbox"/> Навыками определения плана лечения новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li><input type="checkbox"/> Навыками назначения лекарственных препаратов новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li><input type="checkbox"/> Навыками назначения немедикаментозного лечения новорожденным и недоношенным детям с наследственной и врожденной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li><input type="checkbox"/> Навыками оценки эффективности и безопасности проводимого лечения новорожденным и недоношен-</li> </ul>

		ным детям с наследственной и врожденной патологией;
ПК-1.4 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения	Знать	<input type="checkbox"/> Принципы проведения неонатальных скринингов на врожденные и наследственные заболевания; <input type="checkbox"/> Нормативные правовые документы, регламентирующие проведение программ неонатального скрининга, действующие программы неонатального скрининга в России и других странах;
	Уметь	<input type="checkbox"/> Организовывать проведение неонатальных скринингов на врожденные и наследственные заболевания; <input type="checkbox"/> Проводить просветительскую работу, направленную на сохранение здоровья новорожденных и недоношенных детей; <input type="checkbox"/> Проводить работу по обучению родителей новорожденных и недоношенных детей с наследственной и врожденной патологией навыкам ухода, профилактики осложнений;
	Владеть	<input type="checkbox"/> Навыками организации и проведения неонатальных скринингов на наследственные и врожденные заболевания;

**4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетная единица, 36 академических часов.**

Общая трудоемкость		Количество часов				Внеаудиторная самостоятельная работа	Форма контроля
в ЗЕ	в часах	Аудиторных					
		Всего	Лекции	Семинары	Практические занятия		
1	36	20	2	9	9	16	Зачет

**Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций**

Наименование разделов дисциплины (модулей) и тем	Всего часов на аудиторную работу	Аудиторные занятия			Внеаудиторная самостоятельная работа	Итого часов	Образовательные технологии		Формы текущего и рубежного контроля	Коды компетенций
		Лекции	Семинары	Практические занятия			традиционные	интерактивные		
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	5	-	3	2	4	9	Л, РКС, С	РКС	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК1.2 ПК1.3 ПК1.4
2. Геном человека. Многочисленные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	4	-	2	2	4	8	С, СЗ		Устный опрос	
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	5	1	2	2	4	9	Л, С	РКС	Т, СЗ	
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	6	1	2	3	4	10	Л, С, РКС		Т, СЗ	
<b>ИТОГО:</b>	<b>20</b>	<b>2</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>16</b>	<b>36</b>				

**Список сокращений:** традиционная лекция (Л), разбор клинических случаев (РКС), СЗ – решение ситуационных задач, С – собеседование по контрольным вопросам, Т- Тестирование



### **III. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Содержание дисциплины**

##### **Раздел 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.**

Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Методы анализа кариотипа. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни.

Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.

##### **Раздел 2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.**

Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.

##### **Раздел 3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы (12 часов).**

Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация врожденных пороков развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период. Эндогенные причины формирования пороков. Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.

##### **Раздел 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии (12 часов)**

Профилактика наследственной и врожденной патологии. Первичная профилактика. Вторичная профилактика. Третичная профилактика. Понятие «нормокопирования». Управление экспрессией генов. Возможности внутриутробного лечения наследственной патологии.

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики.

Ведение новорожденных с наследственной и врожденной патологией. Возможности применения медикаментозной коррекции, диетотерапии.

**Формы работы ординатора на практических или семинарских занятиях:**

- Реферирование отдельных тем клинической патологической физиологии.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Участие в изготовлении учебных пособий (таблиц, учебных пособий)
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по клинико- лабораторно инструментальному обследованию, анализ карты стационарного больного (карты беременной)
- Анализ данных осмотра, объективных данных, физикальных, инструментальных и лабораторных.

**3.2. Тематический план лекционного курса**

№ раздела, темы	Тема и ее краткое содержание	Часы
3	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.	1
4	Профилактика наследственной и врожденной патологии. Первичная профилактика. Вторичная профилактика. Третичная профилактика. Понятие «нормокопирования». Управление экспрессией генов. Возможности внутриутробного лечения наследственной патологии.	1

**3.3. Тематический план семинаров и практических занятий**

№ раздела, темы	Тема и ее краткое содержание	Часы
1.	Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).	3

2.	Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).	2
3.	Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Критические периоды эмбриогенеза.	2
4.	Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.	2
5	Хромосомные болезни. Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Методы анализа кариотипа. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.	2
6	Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.	2
7	Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.	2
8	Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач.	2
9	Ведение новорожденных с наследственной и врожденной патологией. Возможности применения медикаментозной коррекции, диетотерапии. Решение ситуационных задач.	1

#### **IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ (ТЕКУЩИЙ И ПРОМЕЖУТОЧНЫЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ)**

**4.1. Текущий контроль** успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, написание и защита реферата, доклада.

**4.2. Рубежный контроль** проводится после завершения изучения каждого из разделов.

##### **4.3. Оценочные средства для текущего и рубежного контроля успеваемости**

Оценочными средствами для контроля уровня сформированности компетенций, текущего контроля и успеваемости являются тестовые задания по каждому разделу дисциплины, ситуационные задачи.

Ситуационные задачи, контрольные вопросы, варианты тестов, перечень практических умений представлены в УМК дисциплины и соответствующих методических пособиях. Компьютерное тестирование проводится на базе компьютерных классов академии.

#### **V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

##### **5.1. Методические указания для самостоятельной работы**

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

##### **Самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:**

- Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) с использованием учебных пособий и методических разработок кафедры;

- Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом. На самостоятельное изучение вынесены следующие темы:

- 1.Молекулярно-генетические методы исследования.
- 2.Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки.
- 3.Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология).

- подготовка рефератов и докладов по предложенной тематике, которые заслушиваются на практическом занятии (если тема доклада и занятия совпадают);

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и конференциях;

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, учебных видеофильмов;

-написание историй болезни по темам занятий

- работа в компьютерном классе с обучающей и/или контролирующей программой;

- работа с учебной и научной литературой

- анализ результатов осмотра, клинико-лабораторных и инструментальных данных;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки;

- интерпретация результатов лабораторных методов исследования;

- участие в научно-практических конференциях.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации.

Для самостоятельной работы в аудиторное и внеаудиторное время созданы и постоянно обновляются методические разработки и электронные обучающе-контролирующие учебные пособия по основным темам рабочей учебной программы дисциплины.

## 5.2. Примеры оценочных средств:

### 1. Тестовое задание:

1. Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название:

- а) гиперплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) инверсии
- д) транслокации**

2. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

- а) гаплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) инверсии**
- д) транслокации

3. Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

- нет ответа
- а) профаза
- б) метафаза**
- в) анафаза
- г) интерфаза
- д) телофаза

### 2. Ситуационная задача:

№ 1. Кардиологическое обследование больной Б., 25 лет, проводимое по поводу первичной аменореи, выявило наличие 45 хромосом в 100% проанализированных метафазных пластинок.

ВОПРОСЫ:

- 1. Как называется состояние, при котором кариотип больного содержит 45 хромосом?
- 2. Наличие какого синдрома можно предположить у пациентки?
- 3. Опишите клинику заболевания.
- 4. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
- 5. Какие существуют цитогенетические варианты синдрома?

№ 2. Фенотип новорожденного характеризуется множественными дизморфиями: микроцефалия, дефекты кожи и костной ткани на волосистой части головы, низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели, микрофтальм, гипотелоризм, запавшая переносица, широкий корень носа, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и неба, гексадактилия на верхних и нижних конечностях. На кистях своеобразное расположение пальцев с перекрыванием I и V пальцами II и IV. Пальцы конусообразной формы. Имеется врожденный порок сердца – дефект межжелудочковой перегородки. Ребенок от первой беременности, родителям по 25 лет, родословная неотягощена, оба здоровы.

ВОПРОСЫ:

- 1. Наличие какого синдрома можно предположить?

2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

№ 3. В здоровой супружеской паре (родителям по 23 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована простая регулярная трисомия по 21 хромосоме.

**ВОПРОСЫ:**

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

## **VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

1. Наследственные болезни : национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст : непосредственный. То же. - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
2. Бочков Н.П., Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html>
3. Неонатология : национальное руководство / [А. Г. Антонов [и др.] ; под ред. Н. Н. Володина ; Рос. ассоц. специалистов перинат. медицины, Ассоц. мед. о-в по качеству. - Кратк. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 887 с. - (Национальные руководства). – Текст: непосредственный. То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. – URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448779.html>
4. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 255 с. - Текст : непосредственный. То же. - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>
5. Джонс, К. Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник = Smith`s Recognizable Patterns of Human Malformation : Sixth Edition / К. Л. Джонс ; пер. с англ. А. Г. Азова [и др.], ред. А. Г. Азов. - М. : Практика, 2011. - 998 с. – Текст: непосредственный.

**Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией:**

Научная электронная библиотека,  
 Российский индекс научного цитирования;  
 Электронная библиотека ИвГМА.

### **Базы данных, архивы которых доступны по подписке:**

ЭБС Консультант студента;  
ЭБС Консультант врача;  
Scopus;  
Web of science;  
Elsevier;  
SpringerNature.

### **Комплект лицензионного программного обеспечения**

Microsoft Office  
Microsoft Windows  
Консультант Плюс

## **VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

**Кабинеты:** лекционная аудитория - 1, учебные аудитории для проведения практических занятий – 1,

**Мебель:** шкафы, столы, стулья

**Технические средства обучения:** персональные компьютеры с выходом в интернет (2 шт.), ноутбук (2 шт.), копировально-множительная техника, мультимедиа, мультимедийные презентации, телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомагнитофон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, презентаций, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные и клинико-лабораторные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

### ***Демонстрационные материалы:***

1. Учебные фильмы:

«Хромосомные болезни человека»

«Генные синдромы»

«Пренатальная диагностика»

2. Слайды по теме «Наследственные и врожденные болезни человека» (№100)

3. Учебные стенды по темам:

«Типы наследования моногенных болезней» №1

«Строение хромосом и хромосомные aberrации» №1

«Хромосомные болезни» №1

«Цитогенетический метод» №1

«Методы пренатальной диагностики» №1

«Врожденные пороки и малые аномалии развития» №2

«Новости медицинской генетики» №1

4. В качестве средств обучения используются также ***результаты лабораторных методов исследования:***

- фотографии метафаз (30 шт.).