

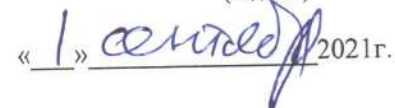
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «НОВОСИБИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО НГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ)

УТВЕРЖДАЮ
Декан лечебного факультета

Новиков А.И.



(подпись)

« 1 »  2021г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Шифр дисциплины: **Б1.В.ДЭ.01.01**

Направление подготовки **34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Форма обучения **ОЧНАЯ**

Рабочая программа по дисциплине **ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ** является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки **34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Рабочую программу разработали сотрудники кафедры медицинской генетики и биологии

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание
Хорошевская Я А	Ст.преп-ль	
Лисиченко О.В.	Доцент	к.м.н.
Максимова Ю.В.	Профессор	д.м.н.

Рецензент(ы):

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание	Кафедра/организация
Шахтшнейдер Е.В.	Зам.руководителя НИИТПМ	к.м.н.	НИИТПМ – филиал ИЦиГ СО РАН
Леберфарб Е.Ю.	доцент	к.м.н.	Кафедра медицинской химии ФГБОУ ВО НГМУ МЗ РФ

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и биологии №11 от 19.05.2021
 Зав. кафедрой Максимова Ю.В. 

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании цикловой методической комиссии поморфологическим и физиологическим дисциплинам (ЦМК) №4 от 21.06.2021

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «НОВОСИБИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО НГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ)

УТВЕРЖДАЮ
Декан лечебного факультета

Новиков А.И.

(подпись)

«__» _____ 2021г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Шифр дисциплины: **Б1.В.ДЭ.01.01**

Направление подготовки **34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Форма обучения **ОЧНАЯ**

Рабочая программа по дисциплине **ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ** является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки **34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Рабочую программу разработали сотрудники кафедры медицинской генетики и биологии

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание
Хорошевская Я А	Ст.преп-ль	
Лисиченко О.В.	Доцент	к.м.н.
Максимова Ю.В.	Профессор	д.м.н.

Рецензент(ы):

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание	Кафедра/организация
Шахтшнейдер Е.В.	Зам.руководителя НИИТПМ	к.м.н.	НИИТПМ – филиал ИЦиГ СО РАН
Леберфарб Е.Ю.	доцент	к.м.н.	Кафедра медицинской химии ФГБОУ ВО НГМУ МЗ РФ

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и биологии №11 от 19.05.2021
Зав. кафедрой Максимова
Ю.В

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании цикловой методической комиссии по морфологическим и физиологическим дисциплинам (ЦМК) №4 от 21.06.2021

Содержание

№ п/п		Стр.
1.	Паспорт дисциплины	5
2.	Содержание дисциплины	10
3.	Учебно-методическое и библиотечное обеспечение дисциплины	21
4.	Материально-техническое обеспечение дисциплины	24
5.	Оценка качества освоения дисциплины, контроль результатов обучения	28

Сокращения и условные обозначения

ОПОП	- основная профессиональная образовательная программа
ЗЕ	- зачетные единицы
КРОП	- контактная работа обучающихся с преподавателем
СРО	- самостоятельная работа обучающихся
ЗЛТ	- занятия лекционного типа
ЗСТ	- занятия семинарского типа
ПА	- промежуточная аттестация
ПС	- профессиональный стандарт

1. Паспорт дисциплины

1.1 Цель и задачи дисциплины

Цель дисциплины: изучить современные проблемы медицинской генетики; роль и значение медицинской генетики в медицине; генетические основы патологических процессов

Задачи дисциплины

Уметь:

- Составлять и анализировать родословные;
- Решать задачи на все типы наследования;
- Определить тип возможной мутации патологического процесса в консультируемой семье и составить план генетического обследования;
- Оценивать величину генетического риска в семьях с мультифакториальной патологией и составить профилактическую программу по их уменьшению;

1.2 Место дисциплины в структуре ОПОП

Блок	Дисциплины
Часть блока	Часть, формируемая участниками образовательных отношений
Курс(ы)	2
4	4

1.3 Объем дисциплины

Форма промежуточной аттестации				Объем дисциплины, часы						ЗЕ
				ВСЕГО	в том числе					
					КРОП	из них		ПА	СРО	
Экзамен	Зачет	Зачет с оценкой	Курсовая работа	ЗЛТ		ЗСТ				
	4			72	48	16	32		24	2

Распределение по курсам и семестрам									
2 курс									
Семестр 3					Семестр 4				
ЗЕ	Лек	Пр	КтП	СР	ЗЕ	ЗЛТ	ЗСТ	ПА	СРО
					2	16	32		24

1.4 Содержательно-логические связи дисциплины с другими дисциплинами или практиками

Название дисциплины	Коды формируемых компетенций	Дисциплины, практики, на которые опирается содержание данной дисциплины (входы)		Дисциплины, практики, которые обеспечивает содержание данной дисциплины (выходы)		
		Б1. О.17 Анатомия	Б1.О.18 Нормальная физиология	Б1.0.34 Исследование в сестринском деле	Б1.О.26 СД в терапии	Б1.О.32 Основы формирования здоровья человека
Б1.В.ДЭ.01.01 Основы медицинской генетики	УК-1	+	+	+		
	УК-2				+	+

1.5 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы, с учетом профессионального стандарта

Планируемые результаты освоения ОПОП – компетенции обучающихся		Трудовые функции (из ПС)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (знания, умения, навыки), характеризующие этапы формирования компетенции					
			Необходимые знания (из ПС)	Знать (Зн.):	Необходимые умения (из ПС)	Уметь (Ум.)	Трудовые действия (из ПС)	Владеть (Вл.):
Универсальные компетенции (УК)								
УК-1	Способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач			Зн.1 - Общие закономерности происхождения и развития жизни; антропогенез и онтогенез человека		Ум.1 - пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.		Вл.1 – пользоваться медико-биологическим понятийным аппаратом
УК-2	Способность определять круг задач в рамках поставленной цели и выбирать оптимальные способы их решения, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений			Зн.2 - Причинно-следственные связи в системе «факторы среды обитания человека – здоровье населения»				

2 Содержание дисциплины

2.1 Учебно-тематический план дисциплины

№	Наименование тем (разделов)	Всего часов*	из них:		
			контактная работа по видам учебной деятельности		самостоятельна я работа (СРО)
			ЗЛТ	ЗСТ	
Семестр 1		72	16	32	24
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику.	4	0,5	2	2
2.	Тема 2. Закономерности наследственности и изменчивости человека.		0,5	2	2
3.	Тема 3. Методы изучения генетики человека.	10	0,5	2	2
4.	Тема 4. Генеалогический метод в медицинской генетике.	10	0,5	1	2
5.	Тема 5. Правила составления родословной.		0,5	2	1
6.	Тема 6. Близнецовый метод в медицинской генетике.	10	0,5	2	1
7.	Тема 7. Биохимические методы.	10	0,5	2	1
8.	Тема 8. Цитогенетический метод. Хромосомы человека.	9	0,5	1	1
9.	Тема 9. Хромосомы. Классификация, морфология, методы окраски	9	1	1	1
10.	Тема 10. Хромосомные болезни.	4	2	2	1
11.	Тема 11. Моногенные болезни.		2	2	1
12.	Тема 12. Орфанные болезни.		1	2	1
13.	Тема 13. Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования.		1	2	2
14.	Тема 14. Мультифакториальные		1	2	1

	болезни.				
15.	Тема 15. Методы пренатальной диагностики.		1	2	1
16.	Тема 16. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.		2	2	2
17.	Тема 17. Антропогенетика.		1	1	2
18.	Тема 18. Зачет. Защита родословной			2	2
Итого		72	16	32	24

2.2 Содержание лекционного курса дисциплины

№ лекции п.п.	Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Часы	№ раздела/темы	Название лекции
1.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	1/1	Введение в медицинскую генетику. Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод в медицинской генетике. Близнецовый метод в медицинской генетик.
2.		2	1/2	Методы изучения генетики человека. Биохимические методы. Цитогенетический метод.
3.		2	1/3	Хромосомы. Классификация, морфология. Хромосомные болезни.
4.		2	1/4	Мультифакториальные болезни. Моногенные болезни.
5.		2	1/5	Орфанные болезни.
6.		2	1/6	Методы пренатальной диагностики.
7.		2	1/7	Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования.
8.		2	1/8	Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.
Всего часов		16		

2.3 Содержание семинарских занятий учебным планом не предусмотрено

2.4 Содержание лабораторных работ учебным планом не предусмотрено

2.5 Содержание практических занятий

№№ п.п.	Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Часы	Тема практического занятия	Деятельность студента
1.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 1. Введение в медицинскую генетику.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о медицинской генетике; • объясняет задачи медицинской генетики;
2.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 2. Закономерности наследственности и изменчивости человека.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о закономерностях наследования; • формулирует современное представление об изменчивости;
3.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 3. Методы изучения генетики человека.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о методах изучения в медицинской генетике;
4.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2	2	Тема 4. Генеалогический метод в медицинской генетике.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное

	Зн-2, Ум-1, Вл-1			представление генеалогическом методе; <ul style="list-style-type: none"> • формулирует правила написания родословной;
5.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 5. Правила составление родословной.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление генеалогическом методе; • формулирует правила написания родословной;
6.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 6. Близнецовый метод в медицинской генетик.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о методах изучения в медицинской генетике;
7.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 7. Биохимические методы.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о методах изучения в медицинской генетике;
8.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2	2	Тема 8. Цитогенетический метод. Хромосомы человека.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное

	Зн-2, Ум-1, Вл-1			представление о методах изучения в медицинской генетике;
9.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 9. Хромосомы. Классификация, морфология, методы окраски	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о хромосомных болезнях человека;
10.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 10. Хромосомные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о хромосомных болезнях человека;
11.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 11. Моногенные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о моногенных болезнях человека;
12.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 12. Орфанные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление об орфанных болезнях человека;
13.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1.	2	Тема 13. Митохондриальные болезни. Особенности	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует

	УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		митохондриального наследования.	современное представление о митохондриальных болезнях человека;
14.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 14. Мультифакториальные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о моногенных болезнях человека; • формулирует современное представление митохондриальном геноме;
15.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 15. Методы пренатальной диагностики.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о пренатальной диагностике; • формулирует современное представление о методах пренатальной диагностики;
16.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 16. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о периконцепционной профилактике наследственных болезней; • формулирует современное представление о методах периконцепцион

				ной профилактики;
17.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 17. Антропогенетика.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление об антропогенетике; • формулирует современное представление об особенностях проявления фенотипа
18.	УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 18. Зачет. Защита родословной	<ul style="list-style-type: none"> •
Всего часов		32		

2.6 Программа самостоятельной работы студентов.

Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Часы	Содержание самостоятельной работы	Деятельность студента	Формы контроля уровня обученности
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 1. Введение в медицинскую генетику.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления; 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1.		2 Тема 2. Закономерности наследственности	<ul style="list-style-type: none"> • прорабатывает учебный материал по конспекту 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата

УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		и и изменчивости человека. Самостоятельная работа по теме занятия	лекций; <ul style="list-style-type: none"> • решает задачи; • выполняет задания для самоконтроля; 	та; <ul style="list-style-type: none"> • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 3. Методы изучения генетики человека. Подготовить реферат и выступление по теме занятия. Самостоятельная работа по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 4. Генеалогический метод в медицинской генетике. Подготовить реферат и выступление по теме занятия. Самостоятельная работа по теме занятия, составляя родословную.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	2	Тема 5. Правила составление родословной. Подготовить реферат и выступление по	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступ

		теме занятия. Самостоятельная работа по теме занятия.	различных источников; <ul style="list-style-type: none"> • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	ления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 6. Близнецовый метод в медицинской генетик. Подготовить реферат и выступление по теме занятия.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 7. Биохимические методы. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 8. Цитогенетический метод. Хромосомы человека. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 9. Хромосомы. Классификация, морфология, методы окраски. Подготовить	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;

		реферат и выступление по теме занятия	источников; <ul style="list-style-type: none"> • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 10. Хромосомные болезни. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 11. Моногенные болезни. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 12. Орфанные болезни. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		Тема 13. Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;

		Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		2Тема 14. Мультифакториальные болезни. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		1Тема 15. Методы пренатальной диагностики. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		1Тема 16. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний. Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступления;
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1		2Тема 17. Антропогенетика . Подготовить реферат и выступление по теме занятия	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из 	<ul style="list-style-type: none"> • проверка реферата; • оценка выступ

1, Вл-1			различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления	ления;
УК-1 Зн-1, УМ-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, УМ-1, Вл-1		Тема 18. Зачет. Защита родословной	•	• защита родословной; • оценка выступления;
Всего часов	24			

2.7 Курсовые работы учебным планом не предусмотрены

3 Учебно-методическое и библиотечное обеспечение дисциплины

3.1 Методические указания по освоению дисциплины размещены на сайте университета (далее указывается электронный адрес или путь поиска).

3.2 Список основной и дополнительной литературы.

Список основной литературы

1. Клиническая генетика : учебник для студентов медицинских вузов / Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 480 с.

2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : учебное пособие. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017

Список дополнительной литературы

1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.

3.3 Иные библиотечно-информационные ресурсы и средства обеспечения образовательного процесса, в т.ч. электронно-библиотечные системы и электронно-образовательные ресурсы (электронные издания и информационные базы данных).

1. **Консультант Врача. Электронная медицинская библиотека** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО ГК «ГЭОТАР». –

URL: <http://www.rosmedlib.ru> – Доступ к полным текстам с любого компьютера, после регистрации из сети

университета.

2. **Электронно-библиотечная система НГМУ (ЭБС НГМУ)** [Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) / НГМУ – URL: <http://library.ngmu.ru/> – Доступ к полным текстам с любого компьютера после авторизации.
3. **ЛАНЬ** [Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Издательство ЛАНЬ». – URL: <https://e.lanbook.com> – Доступ к полным текстам с любого компьютера, после регистрации из сети университета.**ЮРАЙТ** [Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ». – URL: <http://www.biblio-online.ru/> – Доступ к полным текстам с любого компьютера, после регистрации из сети университета.
4. **Межвузовская электронная библиотека (МЭБ)** [Электронный ресурс] : сайт. – URL: <https://icdlib.nspu.ru/> – Доступ после указания ФИО, штрих-код читательского билета и университета НГМУ в поле «Организация» на сайте МЭБ.
5. **ГАРАНТ** [Электронный ресурс] : справочно-правовая система : база данных / ООО НПП «ГАРАНТ-СЕРВИС». – Доступ в локальной сети.
6. **Springer Journals** [Электронный ресурс] : база данных / SpringerNatur: – URL : <https://link.springer.com/> - Доступ открыт со всех компьютеров библиотеки и сети университета.
7. **Polpred.com** Обзор СМИ [Электронный ресурс] : сайт. – URL: <http://polpred.com/> – Доступ открыт со всех компьютеров библиотеки и сети университета.
8. **Федеральная электронная медицинская библиотека** [Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) / ЦНМБ Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М.Сеченова. – Режим доступа : <http://feml.scsml.rssi.ru/feml>, – Свободный доступ.
9. **eLIBRARY.RU** [Электронный ресурс] : электронная библиотека / Науч. электрон. б-ка. – URL: <http://www.elibrary.ru/>. – Яз. рус., англ. – Доступ к подписке журналов открыт со всех компьютеров библиотеки и сети университета; к журналам открытого доступа – свободный доступ после регистрации на сайте elibrary.ru.
10. **Colibris** [Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) / КрасГМУ – URL: [http://krasgmu.ru/index.php?page\[common\]=elib](http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=elib) – Доступ к полным текстам с любого компьютера после авторизации.

11. **Министерство здравоохранения Российской Федерации:** Документы. [Электронный ресурс]: сайт. – Режим доступа : <https://www.rosminzdrav.ru/documents> – Свободный доступ.
12. **Министерство здравоохранения Новосибирской области** [Электронный ресурс] : сайт. – Режим доступа : <http://www.zdrav.nso.ru/page/1902> – Свободный доступ.
13. **Российская государственная библиотека** [Электронный ресурс] : сайт. – Режим доступа : <http://www.rsl.ru> – Свободный доступ.
14. **Consilium Medicum** [Электронный ресурс] : сайт. – Режим доступа : <http://www.consilium-medicum.com/> – Свободный доступ.
15. **PubMed** : US National Library of Medicine National Institutes of Health [Электронный ресурс] – URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed> – Свободный доступ.
16. **MedLinks.ru** [Электронный ресурс]: сайт. – Режим доступа : <http://www.medlinks.ru/> – Свободный доступ.
17. **Архив научных журналов НЭИКОН** [Электронный ресурс] : сайт. <http://archive.neicon.ru/xmlui/> – Доступ открыт со всех компьютеров библиотеки и сети университета.
18. **ScienceDirect.** Ресурсы открытого доступа [Электронный ресурс] : сайт. – Режим доступа : <http://www.sciencedirect.com/science/jrnllallbooks/open-access> – Свободный доступ.
19. **КиберЛенинка:** научная электронная библиотека [Электронный ресурс] – Режим доступа : <http://cyberleninka.ru/> – Свободный доступ.

4 Материально-техническое обеспечение дисциплины

	Наименование дисциплины (модуля), практик в соответствии с УП	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
--	---	---	---	--

1.	Б1.В.ДЭ.01.0 1 Основы медицинской генетики	630075, г. Новосибирск, ул. Залесского, 4, ауд. №513, учебная аудитория для проведения учебных занятий	Комплект учебной мебели (столы- 16шт., стулья- 31шт.); плазменный телевизор – 1 шт.; персональный компьютер в комплекте - 1шт.; микроскоп биологический демонстрационный PrimoStar - 5шт.	<p>Операционная система MicrosoftWindows Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия) Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия) Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия) Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows Vista» (Бессрочная лицензия) Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия) Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 7» (Бессрочная лицензия) Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия) Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия) Офисный пакет MicrosoftOffice Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2007» (Бессрочная лицензия) Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия) Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия) Антивирус Dr.Web Договор от 30.11.2017 № 135/17/207 с ООО «Софт Билдинг» «Антивирусное программное обеспечение Dr.Web» (Лицензия на 3 года)</p>
2.	Б1.В.ДЭ.01.0 1 Основы медицинской генетики	630075, г. Новосибирск, ул. Залесского, 4, ауд. №514, учебная аудитория для проведения учебных занятий	Комплект учебной мебели (столы- 16шт., стулья- 31шт.); плазменный телевизор -1 шт.; персональный компьютер в	<p>Операционная система MicrosoftWindows Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная</p>

			<p>комплекте - 1 шт.; микроскоп биологический демонстрационный PrimoStar -5шт.</p>	<p>лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Офисный пакет MicrosoftOffice Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Антивирус Dr.Web Договор от 30.11.2017 № 135/17/207 с ООО «Софт Билдинг» «Антивирусное программное обеспечение Dr.Web» (Лицензия на 3 года).</p>
3.	Б1.В.ДЭ.01.0 1 Основы медицинской генетики	630075, г. Новосибирск, ул. Залесского, 4, ауд. №529, учебная аудитория для проведения учебных занятий	<p>Комплект учебной мебели (столы- 18шт., стулья- 34шт.); плазменный телевизор - 1 шт.; ноутбук - 1шт.; микроскоп биологический демонстрационный PrimoStar-5шт.</p>	<p>Операционная система MicrosoftWindows Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от</p>

				<p>23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Офисный пакет MicrosoftOffice Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Антивирус Dr.Web Договор от 30.11.2017 № 135/17/207 с ООО «Софт Билдинг» «Антивирусное программное обеспечение Dr.Web» (Лицензия на 3 года).</p>
4.	Б1.В.ДЭ.01.0 1 Основы медицинской генетики	630075, г. Новосибирск, ул. Залесского, 4, ауд. №530, учебная аудитория для проведения учебных занятий	Комплект учебной мебели (столы- 16шт., стулья- 31шт.); плазменный телевизор -1 шт.; персональный компьютер в комплекте - 1шт.; микроскоп биологический демонстрационный PrimoStar-5шт.	<p>Операционная система MicrosoftWindows Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная</p>

				<p>лицензия).</p> <p>Офисный пакет MicrosoftOffice Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Антивирус Dr.Web Договор от 30.11.2017 № 135/17/207 с ООО «Софт Билдинг» «Антивирусное программное обеспечение Dr.Web» (Лицензия на 3 года).</p>
5.	Б1.В.ДЭ.01.01 Основы медицинской генетики	630075, г.Новосибирск, ул.Залесского,4, помещение № 156, читальный зал электронной библиотеки, помещение для самостоятельной работы.	Комплект специализированной мебели с изолированными рабочими местами: посадочных мест – 25; персональный компьютер в комплекте – 25 шт.; проекционный экран – 1 шт.; проектор – 1 шт.; ноутбук – 1 шт.; МФУ – 1шт.; принтер – 1 шт.	<p>Операционная система MicrosoftWindows Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв» «Программное обеспечение MicrosoftWindows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети» «Программное обеспечение MicrosoftWindows 8» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Офисный пакет MicrosoftOffice Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон» «Программное обеспечение MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты» «Программное обеспечение</p>

				<p>MicrosoftOffice 2010» (Бессрочная лицензия).</p> <p>Антивирус Dr.Web Договор от 30.11.2017 № 135/17/207 с ООО «Софт Билдинг» «Антивирусное программное обеспечение Dr.Web» (Лицензия на 3 года).</p> <p>Система автоматизации библиотек Договор от 22.06.2010 № 1-ДВ/22-06-10 с «Ассоциация ЭБНИТ» «Система автоматизации библиотек ИРБИС64» (Бессрочная лицензия).</p>
--	--	--	--	--

5 Оценка качества освоения дисциплины, контроль результатов обучения

5.1 Виды и формы проведения контроля, методики оценки

Виды контроля	Формы проведения	Вид контрольно-диагностической (оценочной) процедуры	Система оценивания	Критерии оценивания
Текущий контроль	тестирование, опрос, собеседование	Тестирование (письменный вариант)	<p>Пятибалльная система</p> <p>Дихотомическая шкала</p>	<p>"отлично" – 91-100%</p> <p>"хорошо" – 81-90%</p> <p>"удовлетворительно" – 71-80%</p> <p>"неудовлетворительно" – ниже 70%</p> <p>«Зачтено» -</p> <p>«Не зачтено» - 69% и менее правильных ответов при тестировании в ходе рубежных контролей. Полностью выполнен план практических занятий.</p>
Промежуточная аттестация	Зачет	Решение ситуационных задач, защита родословной.	Дихотомическая шкала	<p><u>Критерии оценок решения ситуационных задач по генетике:</u></p> <p>«Зачтено» - задача решена полностью/имеются отдельные недочеты/. Представлены возможные причины мутаций/незначительные ошибки в определении мутации, меры профилактики. Прогноз заболевания</p> <p>«Не зачтено» - задача решена неверно. Нет представления о заболевании, возможной мутации, прогноза и мерах</p>

5.2 Результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенции

Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Проверка уровня сформированности компетенций		
	Зн.	Ум.	Вл.
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	Индивидуальное собеседование. Защита родословной	Индивидуальное собеседование. Защита родословной	Оценка выступлений
УК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1. УК-2 Зн-2, Ум-1, Вл-1	Индивидуальное собеседование. Защита родословной	Индивидуальное собеседование. Защита родословной	Оценка выступлений

5.3 Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости по дисциплине

- Тестовые задания по теме «Введение в медицинскую генетику» №1-10
- Тестовые задания по теме «Закономерности наследственности и изменчивости человека» №1-10
- Тестовые задания по теме «Методы изучения генетики человека» №1-10
- Тестовые задания по теме «Генеалогический метод в медицинской генетике» №1-10
- Тестовые задания по теме «Правила составления родословной.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Близнецовый метод в медицинской генетик.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Биохимические методы.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Цитогенетический метод. Хромосомы человека» №1-10
- Тестовые задания по теме «Хромосомные болезни.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Моногенные болезни.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Орфанные болезни.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Мультифакториальные болезни» №1-10
- Тестовые задания по теме «Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.» №1-10
- Тестовые задания по теме «Антропогенетика.» №1-10
- Ситуационные задачи по теме «Закономерности наследственности и изменчивости человека»
- Ситуационные задачи по теме «Хромосомные болезни»

Ситуационные задачи по теме «Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования»

5.4 Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Перечень вопросов для подготовки к зачету:

1. Введение в медицинскую генетику.
2. Закономерности наследственности и изменчивости человека.
3. Методы изучения генетики человека.
4. Генеалогический метод в медицинской генетике.
5. Правила составления родословной.
6. Близнецовый метод в медицинской генетике.
7. Биохимические методы.
8. Цитогенетический метод. Хромосомы человека.
9. Хромосомные болезни.
10. Моногенные болезни.
11. Орфанные болезни».
12. Митохондриальные болезни. Особенности митохондриального наследования.
13. Мультифакториальные болезни.
14. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.
15. Антропогенетика.

5.5 Типовые задания

Пример тестовых заданий:

1: Степень выраженности гена в признаке - это:

1. Экспрессивность.
2. Пенетрантность.
3. Наследуемость.

Ответ: 1.

2: Добавочные пальцы на кистях и стопах называются:

1. Полидактилия.
2. Синдактилия.
3. Эктродактилия.

Ответ: 1.

3: Эпикант - это:

1. Кожная складка верхнего века.
2. Увеличение расстояния между внутренними краями глазниц.
3. Смещение внутренних углов глаз в латеральную сторону при нормально расположенных глазницах.

Ответ: 1.

Пример ситуационных задач:

1. Женщина 28 лет по поводу травматической эпилепсии принимает постоянно препарат гидантоин. Мужу 29 лет, здоров. В семье планируют рождение ребёнка.

Вопросы:

1. Каков прогноз здоровья будущего ребёнка в данной ситуации?
2. Как называется этот синдром?
3. Считается ли данная патология у детей наследственно обусловленной и почему?
4. Каковы его проявления?
5. Существуют ли меры профилактики?

Ответы:

1. Гидантоин входит в группу лекарственных препаратов, относящихся к облигатным тератогенам, то есть вызывающим определенные пороки развития у большинства детей, матери которых во время беременности принимали данные препараты. Риск патологии у будущего ребёнка высокий.
2. Фетальный гидантоиновый синдром.
3. Данная патология не считается наследственно обусловленной, так как наследственные структуры (гены, хромосомы) не затронуты.
4. Клинические проявления синдрома: гипотрофия, умеренная микроцефалия, черепно-лицевые дизморфии (короткий нос с широкой переносицей, эпикант, гипертелоризм, птоз, косоглазие, макростомия, иногда расщелина губы/нёба), задержка психо-моторного развития.
5. К профилактическим мерам можно отнести переход во время беременности на противосудорожные препараты другой химической группы, которые не являются облигатными тератогенами. Обсудить заранее ситуацию с лечащим врачом, акушером-гинекологом и генетиком.

2. На диспансерном учёте у детского невропатолога состоит 3-х летняя девочка с задержкой психо-моторного, физического и речевого развития.

Ребёнок от VIII беременности, 3-х родов (старшим детям от разных отцов 14 и 10 лет, оба здоровы), 5 медицинских аборт. Беременность протекала с угрозой прерывания на сроке 6-8, 14-16 и 25-26 недель. Проведенное в 25 недель УЗИ выявило отставание внутриутробного развития, маловодие. От стационарного лечения мать отказалась. Роды на 36 неделе, самопроизвольные, быстрые. При рождении: масса – 1950 г, длина – 46 см. Тяжелый послеродовый период, реанимационные мероприятия. В 3-х месячном возрасте диагностирован 2-х сторонний врождённый вывих бедра. Раннее развитие с задержкой. Пошла самостоятельно в 2 г 8 месяцев, говорит до 10 односложных слов. Рост – 90 см,

масса – 11 кг, окружность головы – 42 см. Фенотипически: короткие глазные щели, косоглазие, гипоплазия нижней челюсти, длинный фильтр, клинодактилия мизинцев. Матери 32 года, отцу 26 лет. Оба состоят на учёте в наркологическом диспансере по поводу алкоголизма.

Вопросы:

1. Картина какого клинического синдрома наблюдается у ребёнка?
2. Надо ли проводить дополнительное генетическое обследование?
3. Возможно ли повторение данной патологии у следующего ребёнка?
4. Профилактика данной патологии.
5. Прогноз по данному заболеванию для ребёнка.

Ответы:

1. У ребёнка фетальный алкогольный синдром.
2. В случае типичных клинических проявлений и наличия алкогольного анамнеза дополнительное генетическое обследование не требуется.
3. Вероятность повторения синдрома у последующих детей достаточно высока (без отказа женщины от алкоголизации).
4. Единственно возможный путь профилактики – отказ от алкоголя на протяжении всей беременности.
5. Прогноз неблагоприятный – дети, как правило, умственно отсталые, с физическим недоразвитием, сниженным иммунитетом.