

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.

«1» сентября 2021 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Шифр дисциплины: **Б1.В.13**

Специальность **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Форма обучения **ОЧНАЯ**

Рабочая программа по дисциплине МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы специалитета по специальности 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО

Рабочую программу разработали сотрудники кафедры медицинской генетики биологии

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание
Хорошевская Я.А.	Ст. преподаватель	-
Васильева М.А.	Ассистент	-

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 №12 от 01.06.2022

Зав.кафедрой
Максимова Ю.В.



Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании цикловой методической комиссии по морфологическим и физиологическим дисциплинам (ЦМК) №4 от 03.06.2022

Содержание

№п/п		Стр.
1.	Паспорт дисциплины	4
2.	Содержание дисциплины	8
3.	Учебно-методическое и библиотечное обеспечение дисциплины	13
4.	Материально-техническое обеспечение дисциплины	16
5.	Оценка качества освоения дисциплины, контроль результатов обучения	18

Сокращенияиусловныеобозначения

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 роль и значение медицинской генетики в медицине, современные проблемы медицинской генетики, генетические основы Патологических процессов.

Задачи дисциплины:

1. Составление и анализ родословных.
2. Решение задач на определение типа наследования.
3. Определение типа возможной мутации патологического процесса в Консультируемой семье и составление плана генетического обследования.
4. Оценка величины генетического риска в семьях с мультифакториальной патологией и составление профилактической программы по ее уменьшению.

1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Блок	Дисциплины
Часть блока	Вариативная
Курс(ы)	4
Семестр(ы)	7

1.3. Объем дисциплины

Форма промежуточной аттестации				Объем дисциплины, часы						ЗЕ
				ВСЕГО	в том числе				СРО	
					КРОП	из них		ПА		
Экзамен	Зачет	Зачет с оценкой	Курсовая работа			ЗЛТ	ЗСТ			
	7			72	48	16	32		24	2

Распределение по курсам и семестрам									
4 курс									
Семестр 7					Семестр 8				
ЗЕ	ЗЛТ	ЗСТ	ПА	СРО	ЗЕ	ЗЛТ	ЗСТ	ПА	СРО
2	16	32		24					

1.5. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы, с учетом профессионального(ых) стандарта(ов)

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.):
Общепрофессиональные компетенции (ОПК)								
ОПК -9	способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач			Зн-1 Этиология, патогенез и патоморфология, клиническая картина, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов		Ум-1 Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию		Вл.1 -Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента
Профессиональные компетенции (ПК)								
ПК-5	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента			Зн-2 Методика сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента		Ум-2 Проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию,		Вл.2- Проведение полного Физикального обследования пациента (осмотр, пальпация,

						перкуссия, аускультацию) интерпретировать его результаты		перкуссия, аускультация)
ПК-6.	способностью к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра			Зн-3 Методика полного Физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)		Ум-3 Проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний		Вл.3 - Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента

2. Содержание дисциплины

2.1. Учебно-тематический план дисциплины

№	Наименование тем(разделов)	Всего часов*	из них:		
			контактная работа по видам учебной деятельности		самостоятельная работа(СР)
			ЗЛТ	ЗСТ	
Семестр 7					
1.	Тема 1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной. Мультифакториальные болезни.	14	4	6	4
2.	Тема 2. Хромосомные болезни.	11	2	5	4
3.	Тема 3. Пренатальная диагностика моногенной патологии. Неонатальный скрининг.	13	3	6	4
4.	Тема 4. Моногенные болезни. Орфанное заболевание.	13	4	5	4
5.	Тема 5. Методы лабораторной диагностики в медицинской Генетике.	12	3	5	4
6.	Тема 6. Защита родословной. Зачет.	9		5	4
		72	16	32	24

2.2. Содержание лекционного курса дисциплины

№ лекции п.п.	Ссылки на компетенции уровня освоения	Часы	№ раздела/темы	Название лекции
1	2	3	4	5
1	ОПК-9 , Зн-1, Ум-1. ПК-5 , Зн-2, Ум-2, Вл-2. ПК-6 , Зн-3, Ум-3, Вл-3.	4	1/1	Семиотика наследственных болезней. Составление родословной. Мультифакториальные болезни.
2	ОПК-9 , Зн-1, Ум-1. ПК-5 , Зн-2, Ум-2, Вл-2. ПК-6 , Зн-3,	2	1/2	Хромосомные болезни.

	УМ-3,ВЛ-3.			
3	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	3	1/3	Пренатальная диагностика Моногенной патологии. Неонатальный скрининг.
5	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	4	1/4	Моногенные болезни. Орфанные заболевания.
6	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	3	1/5	Методы лабораторной диагностики в медицинской Генетике.
Всего лекционных часов		16		

2.3. Содержание семинарских занятий

№№ п.п.	Ссылки компетенции уровню освоения	Часы	Тема, содержание семинарского занятия (примерный план)	Деятельность обучающегося
1	2	3	4	5

1	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	6	Тема1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной. Мультифакториальные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о медицинской генетике; • формулирует современное представление о МФЗ; • объясняет задачи медицинской генетики;
2	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	5	Тема2. Хромосомные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о хромосомных болезнях; • формулирует современное представление о диагностике хромосомных болезнях;
3	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	6	Тема3. Пренатальная диагностика моногенной патологии. Неонатальный скрининг.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о методах пренатальной диагностики; • формулирует современное представление о проведении неонатального скрининга
4	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	5	Тема 4. Моногенные болезни. Орфанные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о моногенных болезнях; • формулирует современное представление о диагностике моногенных болезней; • формулирует современное представление об орфанных заболеваниях; • формулирует современные концепции диагностики орфанных болезней;
5	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	5	Тема 5. Методы лабораторной диагностики в медицинской генетике	<ul style="list-style-type: none"> • отвечает на вопросы; • формулирует современное представление о современных методах в лабораторной генетике;

6	ОПК-9 , ЗН-1, УМ-1. ПК-5 , ЗН-2, УМ-2, ВЛ-2. ПК-6 , ЗН-3, УМ-3, ВЛ-3.	5	Тема 6. Защита родословной. Зачет.	<ul style="list-style-type: none"> • защищает родословную
Всего часов		32		

2.4. Содержание лабораторных работ рабочим учебным планом не предусмотрена

2.5. Содержание практических занятий рабочим учебным планом не предусмотрена

2.6. Содержание самостоятельной работы студентов

Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Часы	Содержание самостоятельной работы	Деятельность студента	Формы контроля уровня обученности
ОПК-1 Зн-1, Ум-1, Вл-1 ОПК-7 Зн-2, Ум-1, Вл-2 ПК-1 Зн-3, Ум-2, Вл-3 ПК-2 Зн-4, Ум-3, Вл-4	4	Тема 1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления; 	•оценка выступления;
	4	Тема 2. Хромосомные болезни.	<ul style="list-style-type: none"> • прорабатывает учебный материал по конспекту лекций; •решает задачи; •выполняет задания для самоконтроля; 	
	4	Тема 3. Пренатальная диагностика Моногенной патологии. Неонатальный скрининг.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления; 	
	4	Тема 4. Моногенные болезни. Орфанные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления; 	• проверка реферата;
	4	Тема 5. Методы лабораторной диагностики в медицинской Генетике.	<ul style="list-style-type: none"> • конспектирует литературу; • осуществляет поиск материала в Internet; • анализирует информацию из различных источников; • делает выводы; • готовит тезисы выступления; 	•оценка выступления;
	4	Тема 6. Защита		

		родословной. Зачет.		родословную
ИТОГО	24			

2.7. Курсовые работы

Курсовая работа учебным планом не предусмотрена.

3. Учебно-методическое и библиотечное обеспечение дисциплины

- 3.1. Методические указания по освоению дисциплины размещены на сайте университета (<http://www.ngmu.ru/department/2117>).
- 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 фармакогенетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов / Д. А. Сычев, Г. В. Раменская, И. В. Игнатъев [и др.] ; ред. В. Г. Кукес [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 248 с.
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.
3. Медицинская генетика. Итоговый контроль [Электронный ресурс] / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 58 с.
4. Медицинская генетика. Остаточные знания [Электронный ресурс] / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 12 с.
5. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] : учебное пособие. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018

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)/ОООГК «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 послеавторизации.

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. **Ю РАЙТ**[Электронный ресурс] : электронно-библиотечная система (ЭБС) /ООО«Электронное издательствоЮРАЙТ».–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 /ОООНПП«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)/ЦНМБПервого 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 послеавторизации.
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.nicon.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/jrnllbooks/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.13 Медицинская генетика	630047, г. Новосибирск, ул. Залесского, 6, ГБУЗ НСО «ГКБ №1», ауд. № 217. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.	Комплект учебной мебели (столы – 8 шт.; стулья – 14шт., плазменный телевизор – 1 шт.; персональный компьютер в комплектации - 1шт.; микроскоп биологический - 1шт.; микроскоп биологический демонстрационный – 5 шт.	Операционная система Microsoft Windows. Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв». «Программное обеспечение Microsoft Windows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон». «Программное обеспечение Microsoft Windows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект». «Программное обеспечение Microsoft Windows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети». «Программное обеспечение Microsoft Windows 8» (Бессрочная лицензия). Офисный пакет Microsoft Office. Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг». «Программное обеспечение Microsoft Office 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон». «Программное обеспечение Microsoft Office 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты». «Программное обеспечение Microsoft Office 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).

2.	Б1.В.13 Медицинская генетика	630075, г. Новосибирск, ул. Залесского, 4, помещение № 156, читальный зал электронной библиотеки.	Специализированная мебель с изолированными рабочими местами для пользователей, мультимедийное оборудование (проекционный экран – 1 шт., проектор – 1 шт., ноутбук – 1 шт.), многофункциональное устройство- 1 шт.; принтер- 1 шт.; компьютер – 25 шт.	Операционная система Microsoft Windows. Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)406 с ООО «Сервис-5!». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 15.01.2008 № (ДППРЕД)466 с ООО «Сервис-5!». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 04.12.2008 № 01/266 с ООО «НПК Контакт». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/479 с ООО «Техносерв». «Программное обеспечение Microsoft Windows Vista» (Бессрочная лицензия). Договор от 03.12.2009 № 100/480 с ООО «Техносерв». «Программное обеспечение Microsoft Windows XP» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон». «Программное обеспечение Microsoft Windows 7» (Бессрочная лицензия). Договор от 01.07.2014 № 135/15/52 с ООО «ДиЭйПрожект». «Программное обеспечение Microsoft Windows 8» (Бессрочная лицензия). Договор от 17.11.2014 № 135/14/14 с ООО «ГК Компьютеры и Сети». «Программное обеспечение Microsoft Windows 8» (Бессрочная лицензия). Офисный пакет Microsoft Office. Договор от 12.04.2010 № 135/23 с ООО «КузбассОптТорг». «Программное обеспечение Microsoft Office 2007» (Бессрочная лицензия). Договор от 23.11.2010 № 135/98 с ООО «Азон». «Программное обеспечение Microsoft Office 2010» (Бессрочная лицензия). Договор от 13.12.2011 135/232 с ООО «БалансСофт Проекты». «Программное обеспечение Microsoft Office 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).
----	------------------------------------	---	---	--

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) Решение ситуационных задач	Пятибалльная система Дихотомическая шкала	"отлично" – 91-100% "хорошо" – 81-90% "удовлетворительно" – 71-80% "неудовлетворительно" – ниже 70% «Зачтено»- 70% и более «Не зачтено» - 69% и менее правильных ответов при тестировании в ходе рубежных контролей. Полностью выполнен план практических занятий.
Промежуточная аттестация	Зачет в 7 семестре	Тестирование	Дихотомическая шкала	«Зачтено»- 70% и более «Не зачтено» - 69% и менее правильных ответов.

5.2. Результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенции

Ссылки на компетенции и уровни усвоения	Проверка уровня сформированности компетенций		
	Зн.	Ум.	Вл.
А/01.7 ОПК-9 Зн-1, Ум-1,	Тестирование (письменный вариант) ТЗ– 1-61		
ПК-5 Зн-1, Ум-1,	Компьютерное тестирование ТЗ– 61-81	Индивидуальное собеседование Ситуационные задачи №1-10	Прием практических навыков Выполнение алгоритма практических манипуляций №1,2

ПК-6 Зн-1, Ум-1.	Компьютерное тестирование ТЗ– 82-100	Индивидуальное содование Ситуацион ные задачи №1-10	Прием практических навыков Выполнение алгорит ма практических ман ипуляций №1,2
----------------------------	--	---	---

5.3. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости по дисциплине

Входные тестовые задания по теме:

Тема1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной.

Мультифакториальные болезни.

Тема2. Хромосомные болезни.

Тема3. Пренатальная диагностика моногенной патологии. Неонатальный скрининг.

Тема4. Моногенные болезни. Орфанные заболевания.

Тема5. Методы лабораторной диагностики в медицинской генетике.

Ситуационные задачи по теме:

Тема1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной.

Мультифакториальные болезни.

Тема2. Хромосомные болезни.

Тема3. Пренатальная диагностика моногенной патологии. Неонатальный скрининг.

Тема4. Моногенные болезни. Орфанные заболевания.

Тема5. Методы лабораторной диагностики в медицинской генетике.

5.4. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Компьютерное тестирование (4 вариантов, 60 вопросов), включающее пройденные темы:

Тема1. Семиотика наследственных болезней. Составление родословной.

Мультифакториальные болезни.

Тема2. Хромосомные болезни.

Тема3. Пренатальная диагностика моногенной патологии. Неонатальный скрининг.

Тема4. Моногенные болезни. Орфанные заболевания.

Тема5. Методы лабораторной диагностики в медицинской генетике.

Защита родословной.

5.5. Типовые задания

Пример тестовых заданий:

1. Эпикант-это:

1:Кожная складка верхнего века.

2:Увеличение расстояния между внутренними краями глазниц.

3:Смещение внутренних углов глаз в латеральную сторону при нормальнорасположенных глазницах.

Ответ:1.

2. Степень выраженности гена в признаке-это:

1:Экспрессивность.

2:Пенетрантность.

3:Наследуемость.О

Ответ:1.

3. Добавочные пальцы на кистях и стопах называются:

1:Полидактилия.

2:Синдактилия.

3:Эктродактилия.

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?

Ответ:

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-их 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 – 1950г, длина – 46см. 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.

Ответ:

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.

5.6. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости дисциплине.

Тестовые задания

1. Хромосомный набор является видовым признаком:

1. Да,
2. Нет.

Ответ:1

2. Набор хромосом в соматических клетках человека:

1. Диплоидный,
2. Гаплоидный.

Ответ:1

3. Фрагментация хромосом, приводящая к потере ее части, называется:

1. Дупликация,
2. Делеция,
3. Инверсия,
4. Инсерция,
5. Транслокация.

Ответ:2

4. Совокупность данных о числе, форме, размерах метафазных хромосом:

1. Фенотип,
2. Кариотип,
3. Генотип.

Ответ:3

5. Клетки человека чаще всего используемые для исследования кариотипа:

1. Фибробласты,
2. Ооциты,
3. Лейкоциты,
4. Эритроциты.

Ответ:3

6. В основу классификации хромосом человека по группам положены основные морфологические признаки:

1. Размер хромосом,
2. Исчерченность хромосом,
3. Фрагментация,
4. Положение центромеры.

Ответ:4

7. Основная часть наследственной информации в клетках человека содержится:

1. В митохондриях
2. В ядре
3. В липосомах
4. В

цитоплазме

Ответ:2

Ситуационные задачи

1. Ребенок 5 лет, родился от 1 беременности с массой 3800, длиной тела 50 см. С рождения отмечено неправильное строение гениталий: гипертрофированный пенисообразный клитор, морщинистые и пигментированные губошоночные складки, тестикулы не пальпируются. Лечение не проводилось. К 3 годам

отмечалось ускоренное физическое развитие, опережал сверстников на 1-1,5 года, половые органы увеличивались в размере. К 4,5 годам появилось оволосение на лобке, голос стал грубым. Костный возраст в 5 лет соответствовал 8-9 годам. Кариотип 46XX.

Вопрос: О каком заболевании можно думать? Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.

Эталон ответа: Адреногенитальном синдроме. Исследование 21-гидроксилазы.

2. К врачу обратились родители мальчика 5 лет по поводу умственной отсталости. При осмотре выявлены долихоцефалическая форма черепа, макроорхидизм, увеличение размеров кистей и стоп.

Вопрос: О каком заболевании можно думать? Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.

Эталон ответа: Синдром Мартина-Белл. Цитогенетическое исследование (fra-X)

3. Мальчик 5 лет, первый ребенок в семье молодых здоровых родителей. Внешний вид: нависающий лоб, нос с широкой переносицей, утолщенные губы, рот раскрыт. Густые жесткие волосы. Зубы мелкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатоспленомегалия, пупочная грыжа, помутнение хрусталика. Ребенок вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Вопрос: О каком заболевании можно думать? Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.

Эталон ответа: Мукополисахаридоз. Исследование активности лизосомальных ферментов и электрофорез гликозаминогликанов в моче.