

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 03.03.2025 14:24:25
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee58dc5404983126

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Майкопский государственный технологический университет»
Медицинский институт

Факультет _____ **лечебный**
Кафедра _____ **педиатрии**



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине _____ **Б.1.Б.31.02. Медицинская генетика**
по специальности _____ **31.05.02 Педиатрия**
квалификация _____
выпускника _____ **Врач-педиатр**
форма обучения _____ **Очная**
год начала подготовки _____ **2020**

Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по направлению (специальности) 31.05.02 Педиатрия

Составитель рабочей программы:

Старший преподаватель

(должность, ученое звание, степень)



С.Х. Богус

(Ф.И.О.)

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры

педиатрии

(наименование кафедры)

Заведующий кафедрой

«28» мая 2020г.



(подпись)

Куанова И.Д.

(Ф.И.О.)

Одобрено научно-методической комиссией факультета
(где осуществляется обучение)

«28» мая 2020 г.

Председатель
научно-методического
совета направления (специальности)
(где осуществляется обучение)



(подпись)

Куанова И.Д.

(Ф.И.О.)

Декан факультета
(где осуществляется обучение)
«29» мая 2020г.



Хатхоху М.Г.

(Ф.И.О.)

СОГЛАСОВАНО:

Начальник УМУ

«29» мая 2019 г.



(подпись)

Чудесова Н.Н.

(Ф.И.О.)

Зав. выпускающей кафедрой
по направлению (специальности)



(подпись)

Куанова А.Я.

(Ф.И.О.)

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины: углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:

- Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.
- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
- Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
- Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
- Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- Дать представление об этапах проведения, методах медико – генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико – генетической помощи.
- Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается в 7 семестре.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Латинский язык. Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.

Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации

Биоэтика. Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача

Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.

Гистология. Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

Микробиология с вирусологией. Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний.

Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний; Физика, математика.

Химия. Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия. Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология. Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

Патологическая физиология. Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.

Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов.

Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами. Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика», необходимы для изучения последующих дисциплин - Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Акушерство и гинекология; Факультетская терапия, профессиональные болезни; Госпитальная терапия и др.

3.Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Выпускник, освоивший программу специалитета по дисциплине «Медицинская генетика» должен обладать следующими компетенциями:

ОПК-4 - Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ОПК-7 - готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач;

ОПК-9 - способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач;

ПК-1- способностью и готовностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а

также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

знать:

1. Современные представления о геноме человека (ОПК-7).
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов (ОПК-9).
3. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека (ОПК-9).
4. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения (ОПК-9).
8. Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию (ОПК-9).
9. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование (ОПК-9, ПК-16).
10. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания (ПК-1).
11. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу (ОПК-9).
12. Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения (ОПК-4);

уметь: 1.

1. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, с обеспечением необходимой документацией (ОПК-9).
2. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы (ПК-1);

владеть: 1. Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе (ОПК-7, ПК-1);

2. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека (ОПК-7, ПК-1);
3. Методикой сбора наследственного анамнеза (ОПК-9);
4. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования (ОПК-9);
8. Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний (ОПК-4, ПК-1).
9. Методикой самостоятельного изучения учебного материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации (ПК-1);
10. Умением анализировать результаты своей деятельности (ОПК-4).

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы (72 часа).

Вид учебной работы	Всего часов/з.е.	Семестры	
		7	
Аудиторные занятия (всего)	48,25/1,33	48,25/1,33	
В том числе:			
Лекции (Л)	16/0,44	16/0,44	
Практические занятия (ПЗ)	32/0,88	32/0,88	
Семинары (С)	-	-	
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	
Контактная работа в период аттестации (КРАт)			
Самостоятельная работа под руководством преподавателя (СРП)	0,25/0,01	0,25/0,01	
Самостоятельная работа студентов (СРС) (всего)	23,75/0,67	23,75/0,67	
В том числе:			
Курсовой проект (работа)	-	-	
Расчетно-графические работы	-	-	
Рефераты			
<i>Другие виды СРС (если предусматриваются, приводится перечень видов СРС)</i>	23,75/0,67	23,75/0,67	
1. Составление плана-конспекта			
2. Подготовка к практическим занятиям, решение ситуационных задач			
Контроль (всего)	-	-	
Форма промежуточной аттестации		зачет	
Общая трудоемкость	72/2	72/2	

5. Структура и содержание дисциплины

5.1. Структура дисциплины

№ п/п	Раздел дисциплины	Неделя семестра	Виды учебной работы, включая самостоятельную и трудоемкость (в часах)						Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра) Форма промежуточной аттестации (по семестрам)
			Л	КПЗ	КРАТ	СРП	Контроль	СР	
7 семестр									
1.	Введение в медицинскую генетику.		2	1				1,75	Собеседование, тестирование
2.	Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.		2	3				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.		2	4				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.		2	2				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
5.	Хромосомные болезни		2	2				4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
6.	Моногенные болезни.		2	2				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
7.	Наследственные болезни обмена веществ		2	2				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-		4	4				3	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи

	генетическое консультирование.								
9.	Промежуточная аттестация								
	Всего часов:		16	32		0,25		23,75	

5.2. Содержание разделов дисциплины «Медицинская генетика», образовательные технологии
Лекционный курс

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы / зач. ед.)	Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
	4 семестр					
Лекция 1.	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	2/0,055	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	Знать: Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения. Современные представления о геноме человека Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую	Проблемная лекция

			конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.		щую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы Владеть: Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека.	
Лекция 2.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	2/0,055	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр;	Проблемная лекция, слайд-лекция

				<p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.</p> <p>Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Владеть: Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека.</p> <p>Методикой сбора наследственного анамнеза.</p> <p>Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-</p>	
--	--	--	--	---	--

					генеалогического исследования. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни	
Лекция 3.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2/0,05	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	<p>Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека.</p> <p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-</p>	Проблемная лекция, слайд-лекция

					генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 4.	Хромосомные болезни.	2/0,05	Хромосомные болезни. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный им-принтинг. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-,гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	Знать: Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения. Лечение, социальную адаптацию и реабилитацию больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические вари-	Проблемные лекции, слайд-лекция

				<p>анты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.</p> <p>Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических</p>
--	--	--	--	--

					методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 5.	Моногенные болезни.	2/0,05	Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	Знать: Этиологию, патогенез, клинику моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования,	Проблемная лекция, слайд-лекция

					<p>включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинко-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации</p>	
Тема 6.	Болезни с наследственным предрасположением.	2/0,05	Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от суб-	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	Знать: Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию. Особенности клинических проявле-	Проблемная лекция, слайд-лекция

			<p>клинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения</p>	<p>ний наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.</p> <p>Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента</p>	
--	--	--	--	--	--

					<p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза;</p> <p>Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования;</p> <p>Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;</p> <p>Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования;</p> <p>Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации</p>	
Тема 7.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	4/0,11	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые	ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1	<p>Знать: Формы профилактических мероприятий. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование.</p> <p>Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.</p> <p>Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу</p> <p>Уметь: Проводить профилактические мероприятия, направленные на</p>	Проблемная лекция, слайд-лекция

			просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.		предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы Владеть: Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний. Методикой самостоятельного изучения материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации; Умением анализировать результаты своей деятельности	
	ИТОГО:	16/ 0, 33				

5.3. Практические и семинарские занятия, их наименование, содержание и объем в часах

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование клинических практических занятий	Объем в часах / трудоемкость в з.е.
4 семестр			
1	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	4/0,11
2	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	2/0,06
3	//-//	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2/0,06
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	4/0,11
5	Хромосомные болезни	Хромосомные болезни	4/0,11
6	Моногенные болезни.	Моногенные наследственные болезни.	4/0,11
7	Наследственные болезни обмена веществ.	Наследственные болезни обмена веществ.	2/0,06
8	Болезни с наследственным предрасположением.	Болезни с наследственным предрасположением.	4/0,11
9	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	2/0,055
10	//-//	Лечение наследственных заболеваний. Гентерапия.	4/0,11
			32/0,88

5.4 Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах

Лабораторные занятия учебным планом не предусмотрены.

5.5. Примерная тематика курсовых проектов (работ)

Курсовой проект (работа) учебным планом не предусмотрен.

5.6. Самостоятельная работа студентов

Содержание и объем самостоятельной работы студентов

№ п/п	Разделы и темы рабочей программы самостоятельного изучения	Перечень домашних заданий и других вопросов для самостоятельного изучения	Сроки выполнения	Объем в часах / трудоемкость в з.е.
4 семестр				
1.	Введение в медицинскую гене-	Подготовка по теорети-	По распи-	3,75/0,1

	тику. Методы медицинской генетики. Методы диагностики наследственных заболеваний.	ческим вопросам. Составление плана-конспекта. Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»	санию	
2.	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта вопросов: а) Просеивающие программы; б) Неонатальный скрининг Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно - генетической диагностики», «Цитогенетический метод»	По расписанию	6/0,16
3.	Раздел 2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни. Геномные болезни.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского - Тернера, синдрому Клайнфельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях». Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»	По расписанию	4/0,11
4.	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ. Болезни с наследственным предрасположением	Подготовка к практическим занятиям по теме. Составление ситуационной задачи по болезни Марфана. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные болезни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации по теме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез»	По расписанию	4/0,11

		Составление ситуационной задачи по болезни Гоше, галактоземии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Наследственные нарушения обмена липидов» Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Липидозы», «Лейкодистрофии», «Гликогенозы» «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».		
5.	Раздел 3. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	Подготовка по теоретическим вопросам. Создание компьютерной презентации по теме «Методы пренатальной диагностики». Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Медико-генетическое консультирование». Создание компьютерной презентации по теме «Генотерапия», доклад по теме «Заместительная терапия»	По расписанию	6/0,17
				23.75/0,67

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю).

6.1. Методические указания. Учебно – методический комплекс дисциплины.

6.2 Литература для самостоятельной работы

1. [Медицинская генетика \[Электронный ресурс\]: учебное пособие](#) / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>
2. [Медицинская генетика \[Электронный ресурс\]: учебное пособие](#) / [Акуленко Л. В. и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

7.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Номер семестра согласно учебному плану	Наименование учебных дисциплин, формирующих компетенции в процессе освоения образовательной программы
Вид деятельности: медицинская	
ОПК-4: способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	
1	Общий уход за больными взрослыми и детьми терапевтического профиля
2	Общий уход за больными взрослыми и детьми хирургического профиля
2	История медицины
3	Биоэтика
5	Психология здорового и больного ребенка
4,5	Пропедевтика внутренних болезней, лучевая диагностика
5,6	Пропедевтика детских болезней
7	Медицинская генетика
8	Медицинская психология
9	Психиатрия
A	Детская онкология
B	Медицина катастроф
2	ППП Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности (Помощник младшего медицинского персонала)
C	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
ОПК-7: готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	
1	математика
1	Физика
1	Химия
2	Биоорганическая химия
2	Биогенные элементы в медицине
1,2	Биология
1,2,3	Анатомия
2,3	Гистология, эмбриология, цитология
3	Медицинская информатика
3,4	Биохимия
3,4	Нормальная физиология
3,4	Микробиология, вирусология
4	Иммунология
4	Обмен веществ и энергии у детей
4,5	Гигиена
5,6	Пропедевтика детских болезней
7	Медицинская генетика
A	Эпидемиология
C	Школьная медицина
C	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
	23
ОПК-9: способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессио-	

нальных задач	
1,2,3	Анатомия
2,3	Гистология, эмбриология, цитология
3,4	Биохимия
3,4	Нормальная физиология
4,5	Пропедевтика внутренних болезней, лучевая диагностика
5,6	Патологическая анатомия, клиническая патанатомия
5,6	Патофизиология, клиническая патофизиология
5,6	Пропедевтика детских болезней
6	Основы формирования здоровья детей
7	Топографическая анатомия и оперативная хирургия
7	Дерматовенерология
7	Медицинская генетика
7	Медицинская реабилитация
8	Урология
7,8,9	Факультетская педиатрия
8	Функциональная диагностика в педиатрии
8	Детская андрология – урология
9	Профессиональные болезни
9	Нейрохирургия
9	Госпитальная хирургия
А	Детская онкология
А	Основы токсикологии у детей
А,В,С	Детская хирургия
9	Психиатрия
9	Медицинская реабилитация
В,С	Госпитальная педиатрия
С	Неотложные состояния в педиатрии
С	Основы симуляционной медицины
А	ПП Клиническая практика (Помощник врача детской поликлиники)
С	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
ПК-1: способностью и готовностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье детей факторов среды их обитания	
4,5	Гигиена
5,6	Пропедевтика детских болезней
6	Основы формирования здоровья детей
7	Медицинская генетика
А	Эпидемиология
В,С	Инфекционные болезни у детей
В	Медицина катастроф
С	Школьная медицина
8	ПП Клиническая практика (Помощник врача)
А	ПП Клиническая практика (Помощник врача детской поликлиники)
С	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкалы оценивания

Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
ОПК-4 - Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности					
Знать: основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, курация больных, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
Уметь: собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ОПК-7 - готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач					
Знать: - современные представления о геноме человека	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, во-

Уметь: анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	просы к зачету
Владеть: способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ОПК-9 - способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач					
Знать: особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
Уметь: Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ПК-1: - способностью и готовностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания					

<p>Знать: - основы законодательства РФ, основные нормативно-технические документы по охране здоровья населения</p> <p>- принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование.</p> <p>- принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания</p> <p>- массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу</p>	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, курация больных, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
<p>Уметь: - проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы</p> <p>-анализировать состояние здоровья детского и взрослого населения, влияние на него факторов образа жизни, окружающей среды, биологических и организации медицинской помощи</p>	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
<p>Владеть: - способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний</p> <p>- навыками работы с научной, нормативной и справочной литературой, умением использовать полученную информацию для решения вопросов профилактики генетических заболеваний, обусловленных факторами окружающей и внутренней среды</p>	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	

7.3. Материалы для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

7.3.1. Примерные тестовые задания к практическим занятиям

Тесты с одним правильным ответом:

1. Если в ядрах ротового эпителия женщины обнаружено по два тельца Бара, то ее хромосомный набор (выберите один правильный ответ):

1) 45, XO, 2) 46, XX, 3) 47, XXX, + 4) 48, XXXX.

2. Что такое оперон (выберите один правильный ответ):

1) только регуляторная система генов, 2) только кодирующая система генов, 3) система структурных и регуляторных генов, + 4) неинформационная часть молекул ДНК.

Тесты с несколькими правильными ответами:

1. Хромосомный набор человека, страдающего синдромом Клайнфельтера (выберите все правильные ответы):

1) 45, XO, 2) 47, XXУ, + 3) 47, XXX, 4) 48, XXXУ. + 2.

2. К категории хромосомных болезней относятся (выберите все правильные ответы):

1) альбинизм, 2) болезнь Вильсона-Коновалова, 3) болезнь Дауна, 4) синдром Клайнфельтера.

3. Какие органические вещества входят в состав хромосом (выберите все правильные ответы):

1) белки-гистоны, 2) негистоновые белки, 3) АТФ, 4) ДНК.

Тесты на последовательность:

Установите этапы генеалогического метода:

1) построение родословной с помощью условных обозначений, 2) анализ родословной, 3) расчет степени риска, 4) установление типа наследования, 5) сбор данных у пробанда.

Ответ: 5,1,2,4,3

7.3.2. Примерные ситуационные задачи к практическим занятиям

ЗАДАЧА 1.

В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное).

Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции.

а - алкаптонурия $q^2 = 4 : 500\,000 = 0,000008$ $2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,2$ $pq - ?$

Ответ: на 500 000 человек приходится 3.000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

ЗАДАЧА 2.

Пробанд - здоровый юноша, имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Ба-

бушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом.

Ответ:

Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

7.3.3. Примерная тематика рефератов

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.
2. Международный проект «Геном человека».
3. Механизмы мутагенеза.
4. Антимутагены.
5. Генетика мультифакториальных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.
8. Митохондриальные болезни.
9. Онкогенетика.
10. Иммуногенетика.
11. Экогенетика.
12. Фармакогенетика.
13. Этические проблемы медицинской генетики.
14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
15. Генная терапия.
16. Клонирование.
17. Геномика – медицине.
18. Болезни геномного импринтинга.
19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

7.3.4 Примерный перечень заданий к промежуточному контролю знаний (зачет). Зачет может быть проведен как в виде устного собеседования и решения ситуационных задач, так и в виде тестирования

7.3.4.1 Примерный перечень вопросов к зачету

1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.

4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
6. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров. Конституциональная гетерозиготность.
7. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.
8. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями.
9. Международный проект «Геном человека» Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику.
10. Генная терапия Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
11. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека.
12. Организация генома человека.
13. Генетические карты.
14. Митохондриальный геном.
15. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
16. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
17. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
18. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
19. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
20. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
21. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
22. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y- сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
23. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
24. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
25. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
26. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
27. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
28. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
29. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.

30. Хромосомные мутации. Их виды.
31. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
32. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
33. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
34. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
35. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
36. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
37. Классификация генных болезней.
38. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
39. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
40. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
41. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
42. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Аденогенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
43. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
44. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
45. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
46. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
47. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.
49. Этапы медико-генетического консультирования.
50. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
51. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
52. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
53. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
54. Преконцепционная профилактика
55. Доимплантационная диагностика
56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
57. Инвазивные методы пренатальной диагностики
58. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

7.3.4.2. Примерный перечень контроля практических навыков (решение ситуационных задач) к зачету.

1. У матери IV группа крови, у отца – II. Какие группы крови могут быть у их детей?

Решение:

$I^A I^B$
 $\text{♂ } I^A I^A$ или $I^A i$

1-й случай. P: ♀ I^AI^B x ♂ I^AI^A

Гаметы I^A, I^B I^A

F₁ I^AI^B, I^AI^A

2-й случай. P ♀ I^AI^B x ♂ I^Ai

Гаметы: I^A, I^B I^A, и

F₁ I^AI^B, I^AI^A, I^Ai, I^Bi

F₁ - ?

Ответ. Дети могут иметь II и IV группы крови.

Ответ. Дети могут иметь II, III и IV группы крови.

2. Резус-отрицательный мужчина с I группой крови вступил в брак с резус-положительной женщиной с IV группой крови. Какую группу крови и резус-фактор будут иметь дети?

Решение:

Резус-положительный фактор обозначим через Rh, а резус-отрицательный – через rh.

I^AI^BRhRh или I^AI^BRhrh

♂ iirhrh

1-й случай. P: ♀ I^AI^BRhRh x ♂ iirhrh

Гаметы: I^ARh, I^BRh irh

F₁ I^AiRhrh, I^BiRhrh

Ответ. У детей может быть резус-положительная кровь II или III группы.

F₁ – ?

2-й случай. P: ♀ I^AI^BRhrh x ♂ iirhrh

Гаметы: I^ARh, I^BRh, I^Arh, I^Brh irh

F₁ I^AiRhrh, I^BiRhrh, I^Airhrh, I^Birhrh

Ответ. У детей возможна как резус-положительная кровь II или III группы, так и резус-отрицательная кровь II или III группы.

7.3.4.3. Примерные тестовые задания к зачету

01. Пробанд – это:

А. Больной, обратившийся к врачу

Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика

Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной

02. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:
- А. Х-сцепленное рецессивный
 - Б. Аутосомно-рецессивный
 - В. Х-сцепленный доминантный
03. Сибсы – это:
- А. Все родственники пробанда
 - Б. Дядя пробанда
 - В. Родители пробанда
 - Г. Братья и сестры пробанда
04. Объектом изучения клинической генетики являются:
- А. Больной человек
 - Б. Больной и больные родственники
 - В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые
05. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:
- А. 25%
 - Б. 50%
 - В. 100%
 - Г. Близко к 0%
06. Долихоцефалия – это:
- А. Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком
 - Б. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
 - В. Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера
 - Г. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
07. Эпикант – это:
- А. Сросшиеся брови
 - Б. Широко расставленные глаза
 - В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
 - Г. Сужение глазной щели
08. Олигодактилия – это:
- А. Отсутствие пальцев
 - Б. Сращение пальцев
 - В. Отсутствие одного или более пальцев
 - Г. Увеличение количества пальцев
09. Крипторхизм – это:
- А. Незаращение мочеиспускательного канала
 - Б. Неопущение яичек в мошонку
 - В. Недоразвитие половых органов
10. Арахнодактилия – это:
- А. Укорочение пальцев
 - Б. Изменение форм пальцев
 - В. Увеличение длины пальцев

11. Синдактилия – это:

- А. Сращение конечностей по всей длине
- Б. Сращение конечности в нижней трети
- В. Сращение пальцев

12. Брахицефалия – это:

- А. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
- Б. “башенный череп”
- В. Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
- Г. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

13. Анофтальмия – это:

- А. Врожденное отсутствие глазных яблок
- Б. Врожденное отсутствие радужки
- В. Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц

14. Микрогнатия – это:

- А. Малые размеры нижней челюсти
- Б. Малые размеры верхней челюсти
- В. Малое ротовое отверстие

15. Гетерохромия радужной оболочки – это:

- А. Аномальное восприятие цветов
- Б. Различная окраска радужной оболочки
- В. Различия в размерах радужных оболочек

Ответы: 1 г, 2 б, 3 г, 4 в, 5 а, 6 б, 7 в, 8 в, 9 б, 10 в, 11 в, 12 в, 13 а, 14 б, 15 б

Т.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков, и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Характеристика оценочного средства.

Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде	Шкала оценивания
Текущий контроль успеваемости.			
Ситуационные задачи (кейсовый ме-	Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы.	Задания для решения ситуации	Двух-балльная/пяти-балльная

тод)	<p>При использовании кейсового метода подбирается соответствующий теме исследования реальный материал. Обучающиеся должны решить поставленную задачу и получить реакцию окружающих на свои действия. При этом нужно понимать, что возможны различные решения задачи. Обучающиеся должны понимать с самого начала, что риск принятия решений лежит на них, преподаватель только поясняет последствия риска принятия необдуманных решений.</p> <p>Роль преподавателя состоит в направлении беседы или дискуссии, например, с помощью проблемных вопросов, в контроле времени работы, в побуждении отказаться от поверхностного мышления, в вовлечении группы в процесс анализа кейса.</p> <p>Периодически преподаватель может обобщать, пояснять, напоминать теоретические аспекты или делать ссылки на соответствующую литературу.</p> <p>Кейсовый метод позволяет решать следующие задачи:</p> <ul style="list-style-type: none"> - принимать верные решения в условиях неопределенности; - разрабатывать алгоритм принятия решения; - овладевать навыками исследования ситуации, отбросив второстепенные факторы; - разрабатывать план действий, ориентированных на намеченный результат; - применять полученные теоретические знания, в том числе при изучении других дисциплин, для решения практических задач; <p>учитывать точки зрения других специалистов на рассматриваемую проблему при принятии окончательного решения.</p> <p>Критериями оценки являются:</p> <p>5 (отлично) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий с аргументацией каждого этапа, полный ответ на поставленные вопросы;</p> <p>4 (хорошо) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий, затруднение в аргументации этапов; неполные ответы на вопросы;</p> <p>3 (удовлетворительно) – правильная оценка характера ситуации, неполное перечисление или нарушение последовательности действий, затруднение в аргументации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов;</p> <p>2 (неудовлетворительно) – неверная оценка ситуации или неправильно выбранная тактика действий</p>	ционных задач	шкала
Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уров-	Фонд тесто-	100-балльная

	<p>ня знаний и умений обучающегося.</p> <p>В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов:</p> <ul style="list-style-type: none"> - закрытая форма - наиболее распространенная форма и предлагает несколько альтернативных ответов на поставленный вопрос. Например, обучающемуся задается вопрос, требующий альтернативного ответа «да» или «нет», «является» или «не является», «относится» или «не относится» и т.п. Тестовое задание, содержащее вопрос в закрытой форме, включает в себя один или несколько правильных ответов и иногда называется выборочным заданием. Закрытая форма вопросов используется также в тестах-задачах с выборочными ответами. В тестовом задании в этом случае сформулированы условие задачи и все необходимые исходные данные, а в ответах представлены несколько вариантов результата решения в числовом или буквенном виде. Обучающийся должен решить задачу и показать, какой из представленных ответов он получил; - открытая форма - вопрос в открытой форме представляет собой утверждение, которое необходимо дополнить. Данная форма может быть представлена в тестовом задании, например, в виде словесного текста, формулы (уравнения), графика, в которых пропущены существенные составляющие - части слова или буквы, условные обозначения, линии или изображения элементов схемы и графика. Обучающийся должен по памяти вставить соответствующие элементы в указанные места («пропуски»); - установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие; - установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз. <p>Критерием оценки тестовых заданий, выполняемых студентом являются: правильно указанные ответы на 71% -80% - удовлетворительно, 81%-90% - хорошо, 91- 100% - отлично</p>	вых заданий	шкала/5-балльная система
Устный опрос	<p>Критериями оценки ответов вопросов, являются: правильно указанный полный ответ на поставленный вопрос – отлично;</p> <p>неполный ответ, требующий дополнений - хорошо;</p> <p>ответы на большую часть вопроса или ответ на вопрос, требующие существенных дополнений и корректировки - удовлетворительно;</p> <p>фрагментарные знания - неудовлетворительно.</p>	Перечень тем, вопросов и заданий к практическим занятиям	Пяти-балльная шкала
Презента-	Требования к подготовке презентации	Темати-	Двух-

ция	<p>Продукт самостоятельной работы обучающегося по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы, представляющий собой слайд-шоу в сопровождении студента, дающего комментарии и пояснения в ходе показа слайдов.</p> <p>Критерии оценки презентации (двухбалльная – «зачтено» и «незачтено»)</p> <p>«Зачтено» - материал соответствует теме презентации, слайды понятные и убедительны, вызывают интерес у аудитории и их оформление соответствует предложенным критериям. Докладчик излагает материал уверенно и свободно, правильно отвечает на вопросы по материалу презентации.</p> <p>«Не зачтено» - материал не соответствует теме презентации, слайды не понятны, не относятся к теме презентации либо не помогают раскрыть ее суть, материал представленный на слайдах не вызывает интерес у аудитории. Материал поясняющий презентацию излагается докладчиком с грубыми ошибками, он не может ответить на поставленные вопросы.</p>	ка презентаций	балльная/пятибалльная шкала
-----	---	----------------	-----------------------------

Промежуточная аттестация.

Зачет	<p align="center">Критерии оценки знаний на зачете</p> <p>Форма проверки знаний, умений и навыков, приобретенных обучающимися в процессе усвоения учебного материала лекционных, практических и семинарских занятий по дисциплине.</p> <p>Проведение зачета организуется на последней учебной неделе семестра до начала экзаменационной сессии в соответствии с утвержденным расписанием занятий. Зачет принимается преподавателем, проводившим клинические практические занятия по данной дисциплине. Экзаменатор может проставить зачет без опроса или собеседования тем обучающимся, которые активно работали на практических занятиях.</p> <p>«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.</p> <p>«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы</p>	Вопросы к зачету	двух-балльная «зачтено» и «незачтено»
-------	---	------------------	---------------------------------------

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная и дополнительная литература

а) основная литература

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>

2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>

3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

б) дополнительная литература

1. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>
2. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / В. Н. Горбунова и др. - СПб.: Фолиант, 2015. - 408 с. - ЭБС «IPRbooks» - Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/61918.html>
3. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

в) Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

1. Используется основное лицензионное общесистемное обеспечение «Microsoft Windows», а также лицензионное прикладное программное обеспечение «Microsoft Office», «Антивирус Касперского».
2. Библиотеки, в том числе цифровые (электронные) библиотеки, обеспечивающие доступ к профессиональным базам данных, информационным справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам
ЭБС Znanium (ИНФРА-М) <http://znanium.com/catalog.php>
ЭБС Лань <http://e.lanbook.com/>

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

9.1. Краткие теоретические и учебно-методические материалы по каждой теме, позволяющие обучающимся ознакомиться с сущностью вопросов, изучаемых на занятии

1. Введение в медицинскую генетику.

Наследственность и патология. Определение предмета. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

3. Методы медицинской генетики

Клинико-генеалогический метод. Определение и сущность метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, про-

банд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, X – сцепленного доминантного, X-сцепленного рецессивного, митохондриального. Рецессивная патология и кровное родство. Понятие «спорадический случай», возможные причины «спорадических случаев» в семье. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов. Область применения методов. Варианты цитогенетических методов. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).

4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.

Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях.

5. Хромосомные болезни.

Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

6. Моногенные наследственные болезни.

Клинические аспекты изучения генома человека. Этиология и патогенез. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов. Явление импринтинга на генном уровне. Общая характеристика моногенной патологии. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости. Частота и распространенность. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, синдром X-сцепленной умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней. 21

7. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.

Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D-зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

8. Болезни с наследственным предрасположением.

Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

9. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетического консультирования как врачебного заключения. Этапы проведения и содержание этапов: диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения. Неадекватность медико-генетического консультирования. Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.

10. Лечение наследственных болезней.

Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

9.2. Содержание практических занятий

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

1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Теоретическая часть: Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История ста-

новления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.

Практическая часть: выполнение упражнений и заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. *Теоретическая часть:* Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий, решение ситуационных задач.

3. Методы медицинской генетики. *Теоретическая часть:* Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Понятие о кариотипе. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Просеивающие программы.

Практическая часть: выполнение упражнений и заданий по образцу. Работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. *Теоретическая часть:* Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях.

Практическая часть: демонстрация пороков развития, решение ситуационных задач.

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

5. Хромосомные болезни. *Теоретическая часть:* Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

Практическая часть: курация пациентов, демонстрация больных с хромосомными синдромами, решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

6. Моногенные наследственные болезни. *Теоретическая часть:* Этиология и патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адренегенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена- Беккера, синдром Х- сцепленной умственной отсталости с ломкой X- хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

7. Наследственные болезни обмена. *Теоретическая часть:* Наследственные болезни обмена веществ. Классификация. Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкоцистоз, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D- зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно- генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

8. Болезни с наследственным предрасположением. *Теоретическая часть:* Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

Практическая часть: курация пациентов, демонстрация тематических больных, выполнение заданий по образцу, решение ситуационных задач.

9. Профилактика наследственных болезней. Медико - генетическое консультирование. *Теоретическая часть:* Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико- генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико- генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.

Практическая часть: работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

10. Лечение наследственных болезней. *Теоретическая часть:* Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

Практическая часть: выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

Итоговое контрольное занятие. Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам и ситуационным задачам). Промежуточный контроль.

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

10.1. Перечень необходимого программного обеспечения

Для осуществления учебного процесса используется свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение:

Перечень лицензированного программного обеспечения МГТУ.

Наименование программного обеспечения, производитель	Реквизиты подтверждающего документа (№ лицензии, дата приобретения, срок действия)
Microsoft Office Word 2010	Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO (14.0.6024.1000) 02260-018-0000106-48095
Kaspersky Anti-virus 6/0	№ лицензии 26FE-000451-5729CF81 Срок лицензии 07.02.2020
Adobe Reader 9	Бесплатно, 01.02.2019,
ОС Windows 7 Профессиональная, Microsoft Corp.	№ 00371-838-5849405-85257, 23.01.2012, бессрочный
Open Office 4.1.5, Apache	01.02.2019, лицензию LGPL.
7-zip.org	GNU LGPL
Офисный пакет WPSOffice	Свободно распространяемое ПО
GIMP – растровый графический редактор для Linux, Windows	Свободно распространяемое ПО Стандартная Общественная Лицензия GNU (GNU GPL), опубликованная Фондом свободного программного обеспечения (FSF)

AndroidStudio— среда разработки под популярную операционную систему Андроид Производитель: Google	Свободно распространяемое ПО
--	------------------------------

10.2 Перечень необходимых информационных справочных систем.

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект <http://www.studentlibrary.ru/>
2. Электронно-библиотечная система «Консультант врача» <http://www.studentlibrary.ru/>
3. Электронная библиотечная система «ZNANIUM.COM» <http://www.znanium.com>
4. Электронно-библиотечная система IPR BOOKS <http://www.iprbookshop.ru>
5. Консультант Плюс – справочная правовая система <http://consultant.ru>
6. Научная электронная библиотека (НЭБ) <http://www.elibrary.ru>
7. Киберленинка <http://cyberleninka.ru>
8. Национальная электронная библиотека <http://www.нэб.рф>

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине «Медицинская генетика»

Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
Специальные помещения		
<p>Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, 191 (номера помещений М-1) для проведения занятий семинарского типа: ДДЦ ФГБУЗ РА «АРДКБ» (номера помещений 19,21). 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Гагарина, 6</p>	<p>Переносное мультимедийное оборудование, доска, мебель для аудиторий компьютер, оргтехника; мультимедийный проектор; справочная литература.</p>	<p>1. Операционная система «Windows», договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015; свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: 1. Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «VLC media player»; 2. Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «K-lite codec»; 3. Офисный пакет «WPS office»; 4. Программа для работы с архивами «7zip»; 5. Программа для работы с документами формата .pdf «Adobe reader»</p>
Помещения для самостоятельной работы		
<p>Учебные аудитории для самостоятельной работы: Компьютерный класс: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, д. 191 Читальный зал: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, д. 191, 3</p>	<p><i>Библиотечный фонд ФГБОУ ВО «МГТУ»</i>, мультимедийное оборудование, доска, мебель для аудиторий, компьютерный класс на 15 посадочных мест, оснащенный компьютерами Pentium с выходом в Интернет Мебель на 150 посадочных мест, компьютерное оснащение с выходом в Интернет</p>	<p>1. Операционная система «Windows», договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015; свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: 1. Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «VLC media player»; 2. Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «K-lite codec»;</p>

этаж	Интернет на 30 посадочных мест, специализированная мебель (стулья, столы, шкафы, шкафы выставочные), мультимедийное оборудование, оргтехника (принтеры, сканеры, ксерокс).	3. Офисный пакет «WPS office»; 4. Программа для работы с архивами «7zip»; 5. Программа для работы с документами формата .pdf «Adobe reader»
------	--	---

11. 12. Дополнения и изменения в рабочей программе на 2023/2024 учебный год.

В рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика

для направления (специальности) 31.05.02 Педиатрия
(код, наименование)

вносятся следующие дополнения и изменения: (перечисляются составляющие рабочей программы (Д, М, ПР.) и указываются вносимые в них изменения (либо не вносятся):

1. Дополняется п. 5

5.8. Календарный график воспитательной работы по дисциплине

Модуль 3. Учебно-исследовательская и научно-исследовательская деятельность

Дата, место проведения	Название мероприятия	Форма проведения мероприятия	Ответственный	Достижения обучающихся
Декабрь, 2023	Научно-практический семинар «Профилактика наследственных болезней»	групповая	Ведущий преподаватель	Сформированность ОПК-4 ПК-1

Дополнения и изменения внес ст. преподаватель кафедры педиатрии Богус С.Х.

(должность, Ф.И.О., подпись)

Дополнения и изменения рассмотрены и одобрены на заседании кафедры педиатрии

(наименование кафедры)

« 05 сентября 2021г.

Заведующий кафедрой


(подпись)

И.Д. Куанова
(Ф.И.О.)

(Ф.И.О.)