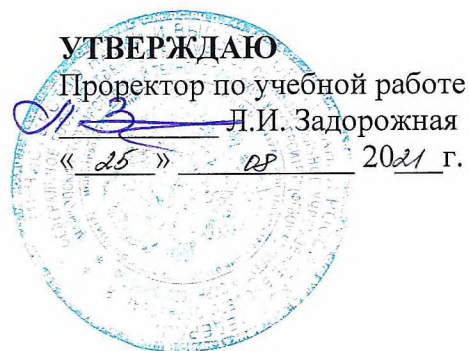


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Майкопский государственный технологический университет»

Факультет _____ Лечебный _____

Кафедра _____ Педиатрии _____



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине _____ Б1.О.31 Медицинская генетика _____

по специальности _____ 31.05.01 Лечебное дело _____


квалификация
выпускника _____ Врач-лечебник _____

форма обучения _____ Очная _____

год начала
подготовки _____ 2021 _____


Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Составитель рабочей программы:

Старший преподаватель (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	С.Х. Богус (Ф.И.О.)
--	--	------------------------

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры
Педиатрии
(наименование кафедры)

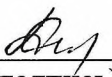
Заведующий кафедрой
«23» *ав* 2021/г.

 (подпись)	И.Д. Куанова (Ф.И.О.)
---	--------------------------


Одобрено научно-методической комиссией факультета
(где осуществляется обучение)

«24» *ав* 2021/г.

Председатель
научно-методического
совета специальности
(где осуществляется обучение)

 (подпись)	М.М. Дударь (Ф.И.О.)
--	-------------------------


Врио декана факультета
(где осуществляется обучение)
«24» *ав* 2021/г.

 (подпись)	Х.А. Намитокв (Ф.И.О.)
--	---------------------------

СОГЛАСОВАНО:
Начальник УМУ
«24» *ав* 2021/г.

 (подпись)	Н.Н. Чудесова (Ф.И.О.)
---	---------------------------

Зав. выпускающей кафедрой
по специальности

 (подпись)	М.М. Дударь (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 о 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) 31.05.01 Лечебное дело

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Базовой части и преподается в 8 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: 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 и воспитания по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

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

Наименование категории компетенций	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Дескрипторы
Этиология и патогенез	ОПК-5.Способен оценивать морфофункциональные,	ОПК-5.2 – Оценивает морфофункциональ-	Знать: 1. Современные представления о геноме человека. 2. Особенности клиниче-

	<p>физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, профессиональных задач</p>	<p>ских проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>3. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека.</p> <p>4. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения.</p> <p>8. Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию.</p> <p>9. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование.</p> <p>10. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.</p> <p>11. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.</p> <p>Уметь: Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое кон-</p>
--	--	---	--

			<p>сультирование, с обеспечением необходимой документацией;</p> <p>Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы;</p> <p>Владеть: клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье; навыками 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</p>
Информационная грамотность	ОПК- 10. Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности	ОПК-10.1 - Выполняет профессиональную деятельность надлежащего качества	<p>Знать: методы санитарно-просветительской работы. Принципы диспансерного наблюдения различных возрастно-половых и социальных групп населения, реабилитация пациентов.</p> <p>Уметь: пропагандировать здоровый образ жизни. Проводить с населением профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам</p>

			внешней среды с использованием различных методов закаливания. Готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни
			Владеть: навыками публичного представления медицинской информации на основе доказательной медицины

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	
Контактные часы (всего)	34,25/0,96	34,25/0,96	
В том числе:			
Лекции (Л)	14/0,39	14/0,39	
Практические занятия (ПЗ)	20/0,56	20/0,56	
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 (СР) (всего)	37,75/1,05	37,75/1,05	
В том числе:			
Курсовой проект (работа)	-	-	
Расчетно-графические работы	-	-	
Рефераты			
<i>Другие виды СРС (если предусматриваются, приводится перечень видов СРС)</i>	37,75/1,05	37,75/1,05	
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 учебной и воспитательной деятельности при реализации 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.		1	1					5	Собеседование, тестирование
2.	Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.		1	3					5	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.		2	4					5	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.		2	2					5	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
5.	Хромосомные болезни		2	2					5	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
6.	Моногенные болезни.		2	2					4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
7.	Наследственные болезни обмена веществ		2	2					4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.		4	4					4,75	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
9.	Промежуточная аттестация									
	Всего часов:		14	20		0,25			37,75	

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. Возрастные 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-5 ОПК-10	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 соответствующие	Проблемная лекция

			конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.		<p>щую 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>Владеть: Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе.</p> <p>Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека.</p>	
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-5 ОПК-10	<p>Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>Основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр;</p>	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 клинко-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 клинко-</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-5 ОПК-10	<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

				<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 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</p>	
--	--	--	--	--	--

включая генетические методы.

Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.

Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента

Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза;

Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-

			<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 клинкогенетического 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 методов исследования; 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-5 ОПК-10	Знать: Формы профилактических мероприятий. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и	

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.
------------------	---------------------------------	--	--

5.6. Самостоятельная работа студентов

		<p>риодической печати, интернет источников по теме «Наследственные болезни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации по теме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез»</p> <p>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».</p>		
5.	Раздел 3. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	<p>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»</p>	По расписанию	10/0,27
				37.75/1,05

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
Апрель, 2025	круглый стол, посвященный Международному дню ДНК (25.04) «Генетические факторы здоровья»;	групповая	Богус С.Х.	Сформированность ОПК-5. ОПК-10

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

6.1 Методические указания (собственные разработки)

- 6.1.1. Методические указания для студентов к клиничко-практическим занятиям по дисциплине «Медицинская генетика» (на кафедре - для внутреннего пользования, на сайте ЭИОС вуза). Учебно – методический комплекс дисциплины.
- 6.1.2. Краткий курс лекций по медицинской генетике для студентов специальностей 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия (на сайте ЭИОС университета).

6.2 Литература для самостоятельной работы

1. Азова, М.М. Общая и медицинская генетика. Задачи [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. М.М. Азовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с.- ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие / [Л.В. Акуленко 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

3,4	Биохимия
2	Молекулярная биология
1,2,3	Анатомия человека
2,3	Гистология, эмбриология, цитология
3,4	Нормальная физиология
4	Иммунология
5,6,8	Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
5,6,7	Патофизиология, клиническая патофизиология
8	Медицинская генетика
7	Неврология
12	Нейрохирургия
7,8,9,10	Акушерство и гинекология
7,8	Факультетская терапия
9,10	Профессиональные болезни
11	Репродуктология
3	Биотехнология в медицине
4	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала (помощник палатной медицинской сестры)
6	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала (помощник процедурной медицинской сестры)
12	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена

ОПК-10. Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности

ОПК-10.1 - Выполняет

1,2,3	Анатомия человека
4	Информационные технологии в медицине
8	Медицинская генетика
7	Неврология
12	Нейрохирургия
5	

7.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые 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 $q^2 = 4 : 500\,000 = 0,000008$ $2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,0011974$ - ?

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. Бабушка 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.

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. Адреногенитальный 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 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:

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

1-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B \times \text{♂ } I^A I^A$

Гаметы I^A, I^B I^A

F₁ $I^A I^B, I^A I^A$

2-й случай. P $\text{♀ } I^A I^B \times \text{♂ } I^A i$

Гаметы: I^A, I^B I^A, i

F₁ $I^A I^B, I^A I^A, I^A i, I^B i$

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.

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

1-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B Rh Rh \times \text{♂ } i i rh rh$

Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh$ $i rh$

F₁ $I^A i Rh rh, I^B i Rh rh$

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

F₁ – ?

2-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B Rh rh \times \text{♂ } i i rh rh$

Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh, I^A rh, I^B rh$ $i rh$

F₁ $I^A i Rh rh, I^B i Rh rh, I^A i rh rh, I^B i rh rh$

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

7.4. 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.			
<p>Ситуационные задачи (кейсовый метод)</p>	<p>Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы.</p> <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</p>	<p>Задания для решения ситуационных задач</p>	<p>Двух-балльная/пяти-балльная шкала</p>

	<p>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>		
Тест	<p>Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня 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»); 	Фонд тестовых заданий	100-балльная шкала/5-балльная система

	<p>- установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие;</p> <p>- установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз.</p> <p>Критерием оценки тестовых заданий, выполняемых студентом являются: правильно указанные ответы на 71% -80% - удовлетворительно, 81%-90% - хорошо, 91- 100% - отлично</p>		
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
Презентация	<p>Требования к подготовке презентации</p> <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 презента ал л</p>		

Промежуточная аттестация.

Зачет

Критерии оценки знаний на зачете

Форма проверки знаний, умений и навыков,
приобретенных обучающимися в про

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

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

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 медицино

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.

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
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)
Android Studio – 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		
Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, 192 (номера помещений М-1) для проведения занятий семинарского типа: ФГБУЗ РА «АРДКБ» (номера помещений 19,21). 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Гагарина, 6	Учебные аудитории каф. педиатрии компьютер, оргтехника; мультимедийный проектор; справочная литература.	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: 1. Операционная система на базе Linux; 2. Офисный пакет Open Office; 3. Графический пакет Gimp; 4. Векторный редактор Inkscape; 5. Антивирусные программы: Kaspersky Endpoint Security - № лицензии 17E0-160128-131746-407-72. Количество: 400 рабочих мест. Срок действия 1 год.
Помещения для самостоятельной работы		
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	<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	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: 1. Операционная система на базе Linux; 2. Офисный пакет Open Office;

**12. Дополнения и изменения в рабочей программе
за _____ / _____ учебный год**

В рабочую программу _____
(наименование дисциплины)

для направления (специальности) _____
(номер направления (специальности))

вносятся следующие дополнения и изменения:

Дополнения и изменения внес _____
(должность, Ф.И.О., подпись)

Рабочая программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры

(наименование кафедры)

« ____ » _____ 20__ г.

Заведующий кафедрой _____ (подпись) _____ (Ф.И.О.)