Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 27.03.2026 11:58:01
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d

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

Факультет Стоматологический факультет

Кафедра Стоматологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
_____Л.И. Задорожная
«_____» _____ 20___г.

# РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

| | |
|---|---|
| по дисциплине | **Б1.О.56 Медицинская генетика в стоматологии** |
| по направлению подготовки | 31.05.03 Стоматология |
| по профилю подготовки (специализации) | стоматология |
| квалификация (степень) выпускника | врач-стоматолог |
| форма обучения | Очная, |
| год начала подготовки | 2025 |

Майкоп

Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по направлению подготовки (специальности) 31.05.03 Стоматология

**Составитель рабочей программы**:

| | | |
|---|---|---|
| преподаватель, | Подписано простой ЭП 04.07.2025 | Сахтарьек Зарема Нальбиевна |
| (должность, ученое звание, степень) | (подпись) | (Ф.И.О.) |

**Рабочая программа по практике утверждена на заседании кафедры:**

Стоматологии

(название кафедры)

Заведующий кафедрой:

| | | |
|---|---|---|
| 17.07.2025 | Подписано простой ЭП 17.07.2025 | Шовгенов Вячеслав Борисович |
| | (подпись) | (Ф.И.О.) |

**Согласовано:**

Руководитель ОПОП
заведующий выпускающей кафедрой
по направлению подготовки (специальности)

| | | |
|---|---|---|
| 21.07.2025 | Подписано простой ЭП 21.07.2025 | Шовгенов Вячеслав Борисович |
| | (подпись) | (Ф.И.О.) |

**Согласовано:**

НБ МГТУ

(название подразделения)

| | | |
|---|---|---|
| 15.07.2025 | Подписано простой ЭП 15.07.2025 | И. Б. Берберьян |
| | (подпись) | (Ф.И.О.) |

## 1. Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

**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:

- 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 (модуля) в структуре ОП по направлению подготовки (специальности)

Дисциплина входит в перечень курсов обязательной части ОП. Она имеет предшествующие логические и содержательно-методические связи с дисциплинами базового блока, а также сопутствующие связи с дисциплинами вариативной части.

Знания и навыки, полученные в ходе изучения дисциплины будут использованы обучающимися при изучении последующих профессиональных дисциплин, предусмотренных учебным планом, а также в профессиональной деятельности в дальнейшем.

Дисциплина изучается посредством лекций, все разделы рабочей программы закрепляются клиническими занятиями, выполнением контрольных работ, самостоятельной работой над учебной и научной литературой и завершаются зачётом.

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

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующей(их) компетенции(й):

| | |
|---|---|
| ОПК-8.2 | Применяет физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы для получения и интерпретации данных о состоянии здоровья пациентов при решении профессиональных задач |
| ПКУВ-17.3 | Владеет методами вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития, состояния окружающей среды |
| ПКУВ-19.2 | Формулирует проблематику, тему, цель и задачи исследования; самостоятельно разрабатывать план и программу проведения научного исследования; выбирает и использует необходимые методы исследования |

## 4. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы. Общая трудоемкость дисциплины

Объем дисциплины и виды учебной работы по очной форме обучения.

| | | Формы контроля (количество) | Виды занятий | | | | Итого часов | з.е. |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | За | Лек | Лаб | СРП | СР | | |
| Курс 4 | Сем. 7 | 1 | 14 | 32 | 0.25 | 61.75 | **108** | 3 |

## 5. Структура и содержание учебной и воспитательной деятельности при реализации дисциплины

5.1. Структура дисциплины для очной формы обучения.

| Сем | Раздел дисциплины | Неделя семестра | Виды учебной работы, включая самостоятельную работу и трудоемкость (в часах) | | | | | | | | Формы текущего/промежуточной контроля успеваемости текущего (по неделям семестра), промежуточной аттестации (по семестрам) |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | Лек | Лаб | ПР | СРП | КРАт | Контроль | СР | СЗ | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | 1 | 2 | 8 | | | | | 15 | | Обсуждение рефератов |
| 7 | Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней | 5 | 4 | 8 | | | | | 15 | | Блиц-опрос, задачи, рефераты |
| 7 | Профилактика наследственной патологии | 9 | 4 | 8 | | | | | 15 | | Тестирование, задачи |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | 14 | 4 | 8 | | | | | 16,75 | | Тестирование, задачи |
| 7 | Промежуточная аттестация | 17 | | | | 0,25 | | | | | |
| | **ИТОГО:** | | **14** | **32** | | **0.25** | | | **61.75** | | |

## 5.4. Содержание разделов дисциплины (модуля) «Медицинская генетика в стоматологии», образовательные технологии

Лекционный курс

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | 2 | | | Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. | ОПК-8.2; ПКУВ-17.3; ПКУВ-19.2; | Знать: принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания; основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения. Уметь: выявить общие признаки наследственной патологии у ребенка и родителей. Выделять контингент больных, требующих генетического консультирования. Использовать клиникогенеалогический метод исследования на практике. Определить тип наследования при моногенных заболеваниях. Произвести расчет и оценку риска рождения больного ребенка при моногенной патологии, в т.ч. при неполной пенетратности гена. Владеть: технологиями использования информации: работа с Интернет-источниками, выполнение мультимедийных | , Слайд-лекция |

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| | | | | | | | презентаций, текстовые, табличные редакторы. Навыками общения с пациентами, умением грамотно и четко собирать анамнез жизни и заболевания. Основными методиками осмотра пациентов с целью постановки предварительного диагноза и проведения дифференциального диагноза. Знаниями основных методов дополнительного обследования пациентов, с целью подтверждения диагноза и составления плана лечения и профилактических мероприятий. | |
| 7 | Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней | 4 | | | Медикогенетическое консультирование. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней. | ОПК-8.2; | Знать: принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Уметь: выявить общие признаки наследственной патологии у ребенка и родителей. Выделять контингент больных, требующих генетического консультирования. Использовать клиникогенеалогический метод исследования на практике. Определить тип наследования при моногенных заболеваниях. Произвести расчет и оценку риска рождения больного ребенка при моногенной патологии, в т.ч. при | , Слайд-лекция |

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| | | | | | | | неполной пенетратности гена. Владеть: технологиями использования информации: работа с Интернет-источниками, выполнение мультимедийных презентаций, текстовые, табличные редакторы. Умением самостоятельной работы с учебной, научной и справочной литературой, реферировать и делать обобщающие выводы. Навыками общения с пациентами, умением грамотно и четко собирать анамнез жизни и заболевания. Основными методиками осмотра пациентов с целью постановки предварительного диагноза и проведения дифференциального диагноза. Знаниями основных методов дополнительного обследования пациентов, с целью подтверждения диагноза и составления плана лечения и профилактических мероприятий. | |
| 7 | Профилактика наследственной патологии | 4 | | | Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. | ОПК-8.2; ПКУВ-19.2; | Знать: Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу. Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; показания для направления больного на | , Лекция-беседа |

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| | | | | | | | медико-генетическое консультирование. Уметь: выявить общие признаки наследственной патологии у ребенка и родителей. Выделять контингент больных, требующих генетического консультирования. Использовать клиникогенеалогический метод исследования на практике. Определить тип наследования при моногенных заболеваниях. Произвести расчет и оценку риска рождения больного ребенка при моногенной патологии, в т.ч. при неполной пенетратности гена. Владеть: технологиями использования информации: работа с Интернет-источниками, выполнение мультимедийных презентаций, текстовые, табличные редакторы. Умением самостоятельной работы с учебной, научной и справочной литературой, реферировать и делать обобщающие выводы. Навыками общения с пациентами, умением грамотно и четко собирать анамнез жизни и заболевания. Основными методиками осмотра пациентов с целью постановки предварительного диагноза и проведения дифференциального диагноза. Знаниями | |

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| | | | | | | | основных методов дополнительного обследования пациентов, с целью подтверждения диагноза и составления плана лечения и профилактических мероприятий. | |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | 4 | | | Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике. | ОПК-8.2; ПКУВ-17.3; ПКУВ-19.2; | Знать: Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; показания для направления больного на медико-генетическое консультирование. Уметь: выявить общие признаки наследственной патологии у ребенка и родителей. Выделять контингент больных, требующих генетического консультирования. Использовать клиникогенеалогический метод исследования на практике. Определить тип наследования при моногенных заболеваниях. Произвести расчет и оценку риска рождения больного ребенка при моногенной патологии, в т.ч. при неполной пенетратности гена. Владеть: технологиями использования информации: работа с Интернет-источниками, выполнение мультимедийных презентаций, текстовые, табличные редакторы. Умением самостоятельной работы с учебной, научной и справочной литературой, | , Лекция-беседа |

| Сем | Наименование темы дисциплины | Трудоемкость (часы) | | | Содержание | Формируемые компетенции | Результаты освоения (знать, уметь, владеть) | Образовательные технологии |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ОФО | ЗФО | ОЗФО | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| | | | | | | | реферировать и делать обобщающие выводы. Навыками общения с пациентами, умением грамотно и четко собирать анамнез жизни и заболевания. Основными методиками осмотра пациентов с целью постановки предварительного диагноза и проведения дифференциального диагноза. Знаниями основных методов дополнительного обследования пациентов, с целью подтверждения диагноза и составления плана лечения и профилактических мероприятий. | |
| | ИТОГО: | **14** | | | | | | |

### 5.5. Практические занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Учебным планом не предусмотрено

### Симуляционные занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Учебным планом не предусмотрено

### 5.6. Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах

| Сем | № раздела дисциплины | Наименование лабораторных работ | Объем в часах | | |
|---|---|---|---|---|---|
| | | | ОФО | ЗФО | ОЗФО |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Тестирование. | 8 | | |
| 7 | Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней | Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней. Тестирование. | 8 | | |
| 7 | Профилактика наследственной патологии | Профилактика наследственной патологии. Тестирование. | 8 | | |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. | 8 | | |
| | **ИТОГО:** | | **32** | | |

### 5.7. Примерная тематика курсовых проектов (работ)

## 5.8. Самостоятельная работа студентов

Содержание и объем самостоятельной работы студентов

| Сем | Разделы и темы рабочей программы самостоятельного изучения | Перечень домашних заданий и других вопросов для самостоятельного изучения | Сроки выполнения | Объем в часах | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | ОФО | ЗФО | ОЗФО |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | Внеаудиторная работа: подготовка к практическому занятию; заполнение терминов в рабочую тетрадь; работа с литературой и интернет-ресурсами; изучение материала по лекциям;- решение задач; подготовка реферативного сообщения; подготовка к итоговому занятию. | 1-4 неделя | 15 | | |
| 7 | Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней | Внеаудиторная работа: подготовка к практическому занятию; заполнение терминов в рабочую тетрадь; работа с литературой и интернет-ресурсами; изучение материала по лекциям;- решение задач; подготовка реферативного сообщения; подготовка к итоговому занятию. | 5-8 неделя | 15 | | |
| 7 | Профилактика наследственной патологии | Внеаудиторная работа: подготовка к практическому занятию; заполнение терминов в рабочую тетрадь; работа с литературой и интернет-ресурсами; изучение материала по лекциям;- решение задач; подготовка реферативного сообщения; подготовка к итоговому занятию. | 9-12 неделя | 15 | | |
| 7 | Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики | Внеаудиторная работа: подготовка к практическому занятию; заполнение терминов в рабочую тетрадь; работа с литературой и интернет-ресурсами; изучение материала по лекциям;- решение задач; подготовка реферативного сообщения; подготовка к итоговому занятию. | 13-16 неделя | 17 | | |
| | **ИТОГО:** | | | **62** | | |

## 5.9. Календарный график воспитательной работы по дисциплине

| Модуль | Дата, место проведения | Название мероприятия | Форма проведения мероприятия | Ответственный | Достижения обучающихся |
|---|---|---|---|---|---|
| Модуль 3 Учебно-исследовательская и научно-исследовательская деятельность | 10.2028 ФГБОУ ВО "МГТУ" | Медико-генетическое консультирование в стоматологии | Групповая | Ведущий преподаватель | ПКУВ-19.2; ПКУВ-17.3; |

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

### 6.1. Методические указания (собственные разработки)

| Название | Ссылка |
|---|---|
| Физиология и патология иммунной системы : учеб.-метод. пособие / [Шарипова Н.Г., Тугуз А.Р., Белоглазова М.А., Ожева Р.Ш.] ; Федер. агентство по образованию, ГОУ ВПО Майкоп. гос. технол. ун-т, Мед. ин-т. - Майкоп : МГТУ, 2008. - 48 с. | http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=1000065782&DOK=006E4A&BASE=0007AA |
| Физиология и патология системы пищеварения : учебно-методическое пособие / составители: С.П. Лысенков, Л.З. Тель, Н.Г. Шарипова. - Майкоп : МГТУ, 2012. - 190 с. - Вопросы для самоконтроля: с. 141-190. - ЭБ НБ МГТУ. - URL: http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=2000020206. - Режим доступа: для авторизов. пользователей. | http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=2000020206&DOK=024D71&BASE=000530 |

### 6.2. Литература для самостоятельной работ

| Название | Ссылка |
|---|---|
| Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / Янушевич О.О. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-5587-6 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html |
| Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-1152-0 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html |
| Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html |
| Медицинская генетика : учебное пособие / Акуленко Л.В. [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3361-4 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html |
| Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html |
| Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Акуленко Л.В. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - Текст : электронный. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3370-6 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html |

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла,
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла.

# 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

| Этапы формирования компетенции (номер семестр согласного учебному плану) | | | Наименование учебных дисциплин, формирующие компетенции в процессе освоения образовательной программы |
|---|---|---|---|
| ОФО | ЗФО | ОЗФО | |
| **ОПК-8.2** Применяет физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы для получения и интерпретации данных о состоянии здоровья пациентов при решении профессиональных задач | | | |
| 7 | | | Медицинская генетика в стоматологии |
| 1 | | | Физика, математика |
| 10 | | | Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена |
| 1 | | | Химия |
| **ПКУВ-17.3** Владеет методами вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития, состояния окружающей среды | | | |
| 7 | | | Медицинская генетика в стоматологии |
| 8 | | | Научно - исследовательская работа |
| 10 | | | Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена |
| 3 | | | Медицинская статистика |
| **ПКУВ-19.2** Формулирует проблематику, тему, цель и задачи исследования; самостоятельно разрабатывать план и программу проведения научного исследования; выбирает и использует необходимые методы исследования | | | |
| 8 | | | Основы современных методов исследования в медицине |
| 10 | | | Онкостоматология и лучевая терапия |
| 7 | | | Медицинская генетика в стоматологии |
| 8 | | | Научно - исследовательская работа |
| 10 | | | Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена |
| 9 | | | Инфекционные болезни, фтизиатрия |
| 8 | | | Офтальмология |

## 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 | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| ПКУВ-17: Готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины | | | | | |
| ПКУВ-17.3 Владеет методами вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития, состояния окружающей среды | | | | | |
| **Знать:** Организацию медицинской, в том числе стоматологической помощи населению. | Фрагментарные знания | Неполные знания | Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания | Сформированные систематические знания | Реферат, контрольные вопросы и задания для проведения текущего и промежуточного контроля, ситуационные задачи, вопросы и тесты к зачёту |
| **Уметь:** Применять методики изучения состояния здоровья | Частичные умения | Неполные умения | Умения полные, допускаются небольшие ошибки | Сформированные умения | |

| Планируемые результаты освоения компетенции | Критерии оценивания результатов обучения | | | | Наименование оценочного средства |
|---|---|---|---|---|---|
| | неудовлетворительно | удовлетворительно | хорошо | отлично | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| населения; использовать информацию о состоянии здоровья населения и деятельности лечебно-профилактических учреждений для предложения мероприятий при разработке и реализации программ и проектов, направленных на улучшение здоровья населения на основе прогнозирования и научной превенции. | | | | | |
| **Владеть:** Навыками составления плана и программы медико-статистических исследований; методами расчета и анализа основных демографических показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки здоровья населения, планирования деятельности медицинских учреждений и обоснования различных целевых программ по охране общественного здоровья; методами вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития, состояния окружающей | Частичное владение навыками | Несистематическое применение навыков | В систематическом применении навыков допускаются пробелы | Успешное и систематическое применение навыков | |

| Планируемые результаты освоения компетенции | Критерии оценивания результатов обучения | | | | Наименование оценочного средства |
|---|---|---|---|---|---|
| | неудовлетворительно | удовлетворительно | хорошо | отлично | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| среды. | | | | | |
| ПКУВ-19: Готовность к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья населения | | | | | |
| ПКУВ-19.2 Формулирует проблематику, тему, цель и задачи исследования; самостоятельно разрабатывать план и программу проведения научного исследования; выбирает и использует необходимые методы исследования | | | | | |
| **Знать:** Правила формулирования проблематики, темы, цели и задачи исследования. | Фрагментарные знания | Неполные знания | Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания | Сформированные систематические знания | Реферат, контрольные вопросы и задания для проведения текущего и промежуточного контроля, ситуационные задачи, вопросы и тесты к зачёту |
| **Уметь:** Самостоятельно разрабатывать план и программу проведения научного исследования. | Частичные умения | Неполные умения | Умения полные, допускаются небольшие ошибки | Сформированные умения | |
| **Владеть:** Навыками по выбору и использованию необходимых методов исследования. | Частичное владение навыками | Несистематическое применение навыков | В систематическом применении навыков допускаются пробелы | Успешное и систематическое применение навыков | |
| ОПК-8: Способен использовать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы при решении профессиональных задач | | | | | |
| ОПК-8.2 Применяет физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы для получения и интерпретации данных о состоянии здоровья пациентов при решении профессиональных задач | | | | | |
| **Знать:** Основные принципы функционирования организма пациента и возможности их понимания с использованием физико-химических, математических и естественнонаучных понятий и методов. | Фрагментарные знания | Неполные знания | Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания | Сформированные систематические знания | Реферат, контрольные вопросы и задания для проведения текущего и промежуточного контроля, ситуационные задачи, вопросы и тесты к зачёту |
| **Уметь:** Оценивать физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека использованием физико-химических, математических и естественнонаучных понятий и методов для решения профессиональных задач. | Частичные умения | Неполные умения | Умения полные, допускаются небольшие ошибки | Сформированные умения | |
| **Владеть:** Навыками интерпретации данных о состоянии здоровья пациентов с использованием физико- | Частичное владение навыками | Несистематическое применение навыков | В систематическом применении навыков допускаются пробелы | Успешное и систематическое применение навыков | |

| Планируемые результаты освоения компетенции | Критерии оценивания результатов обучения | | | | Наименование оценочного средства |
|---|---|---|---|---|---|
| | неудовлетворительно | удовлетворительно | хорошо | отлично | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| химических, математических и естественнонаучных понятий и методов. | | | | | |

**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**

**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.

**Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля**

Выберите один из предложенных ответов
1. Предмет изучения медицинской генетики
1) заболевания животных
2) наследственные болезни человека
3) инфекционные болезни человека
4) болезни неонатального периода
5) травмы
2. Для наследственной патологии характерно
1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
2) острое течение
3) благоприятный исход заболевания
4) отсутствие хронизации процесса
3. Диплоидный набор хромосом образуется в результате
1) мейоза
2) деления половых хромосом
3) деления аутосом
4. Гаплоидный набор хромосом образуется в результате
1) мейоза
2) митоза
3) деления аутосом
5. Морфологический субстрат гена
1) белок
2) хромосома
3) триплет нуклеотидов
4) участок ДНК
6. Основа генетического полиморфизма человечества
1) мутагенная изменчивость
2) кодификационная изменчивость
3) комбинативная изменчивость
4) естественный отбор
7. При образовании дизиготных близнецов
1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами
3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами
8. При образовании монозиготных близнецов
1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами
3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами

9. Наиболее чувствительный тератогенный период
1) ранний фетальный
2) эмбриональный
3) поздний фетальный
4) период образования гаметы
5) период образования бластоцисты.
Эталоны ответов на тестовые задания
1-2. 2-1. 3-3. 4-1. 5-4. 6-2. 7-3. 8-1. 9-2.

## ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ (С ЭТАЛОНАМИ ОТВЕТОВ)

Задача 1.
Мальчик 8 лет на осмотре у педиатра. Обращает на себя внимание внешний вид ребенка: удлиненное лицо, выступающий высокий лоб, выступающий подбородок, большие оттопыренные уши, губы полные, нижняя губа немного вывернута. При осмотре половых органов - яички увеличены. Изменения со стороны опорно - двигательного аппарата - нарушение осанки, плоскостопие.
Анамнез жизни: от 3 беременности (1, 2 беременности - девочка 14 лет, здорова; мальчик 12 лет, учится в специализированной школе для умственно отсталых детей), протекавшей с угрозой прерывания на сроках 10 и 17 недель, роды преждевременные на сроке 32 недели. После рождения проходил лечение с диагнозом: перинатальная энцефалопатия. В психоречевом развитии отставал от сверстников, начал говорить после 5 лет.
Наследственность: у матери (36 лет) отмечается некоторое снижение интеллекта. Мальчик доброжелателен, коммуникабелен, социально адаптирован, себя обслуживает, выполняет домашнюю работу.
1. О каком заболевании в этой семье следует думать?
2. На основании чего ставят этот диагноз?
3. Какова цитогенетическая картина при этой патологии?
4. Составьте родословную данной семьи.
Ответ:
1. Синдром Мартина - Белла (синдром умственной отсталости с ломкой Х - хромосомой).
2. На основании клинической картины (характерные стигмы дисэмбриогенеза; макроорхизм; умственная отсталость); клинико - генеалогического исследования (у матери и сибса (мальчика) - умственная отсталость); цитогенетического исследования.
3. Ломкость в дистальной части длинного плеча Х - хромосомы, что внешне напоминает «спутник» длинного плеча. В норме в этом гене число тринуклеотидных повторов варьирует от 6 до 42. Хромосомы, в которых имеются 50 - 200 повторов, считаются «премутацией». В следующем поколении число повторов может увеличиваться до 100 и более, что и обусловит выраженную клиническую картину. Если женщина унаследовала большое число повторов, то она будет больной.

Задача 2.
Мама ребенка 3 лет обратила внимание на то, что у ее сына изменилась походка. Анамнез жизни и заболевания: от 2 беременности (1 беременность - девочка, 6 лет, здорова), протекавшей на фоне повышения АД, отеков во 2 половине, роды путем кесарева сечения на 37 неделе. На первом году жизни состоял на учете у невролога с диагнозом: перинатальная энцефалопатия. Самостоятельно стал ходить в 1 год 3 месяца. Мама замечала, что в отличие
от детей - ровесников мальчик с трудом бегает, не умеет прыгать, быстро устает при физической нагрузке. Отстает в психоречевом развитие: начал говорить к 3 годам, в настоящее время словарный запас не более 15 слов, предложениями не говорит.
Наследственность: отец - здоров, у матери - увеличение икроножных мышц. Объективный осмотр: Самочувствие ребенка не страдает. Кожные покровы чистые, обычной окраски. В легких дыхание пуэрильное по всем полям. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Наблюдаются псевдогипертрофия икроножных мышц, крыловидные лопатки. Физиологические отправления в норме.

1. Ваш предположительный диагноз?
2. Какие изменения происходят в дальнейшем при этом заболевании?
3. Тип наследования?
4. Какова вероятность рождения больных и здоровых детей в этой семье?
5. Какое исследование необходимо провести сестре данного ребенка?
Ответ:
1. Миодистрофия Дюшена.
2. Атрофия мышц в восходящем направлении (мышцы бедра, тазовый пояс, плечевой пояс, руки), псевдогипертрофия ягодичных, дельтовидных мышц, мышц живота, языка. Трудности при распрямлении при наклоне. Атрофический процесс в сердце > острая сердечная недостаточность. Снижение интеллекта. Атрофия мышц лица, глотки, дыхательных мышц. Умирают на 2-3 десятилетии.
3. Х - сцепленное рецессивное наследование.
4. Вероятность рождения здорового мальчика - 25 %, здоровой девочки - 25 %, больного мальчика - 25 %, девочки - носительницы - 25 %.
5. Сестре необходимо проведение молекулярно - генетической диагностики для исключения гетерозиготного состояния.

**Контрольные вопросы и задания для проведения промежуточной аттестации**

1. Использование концепции менделизма в генетике человека началось:
а) с середины Х1Х века (Г. Мендель, Ф. Гальтон);
б) с конца Х1Х века (А. Вейсман, А.А. Остроумов);
в) с начала ХХ века (переоткрытие законов Г. Менделя);
г) в 1910 - 1920 гг. (Т.Х. Морган, хромосомная теория наследственности).
д) с Х1Х века (В.М, Флоринский);
2. Объектом изучения клинической генетики являются:
а) больной человек;
б) больной и больные родственники;
в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые;
г) здоровый человек;
д) здоровый человек и все члены его семьи.
3. Основоположник клинической генетики в России:
а) Н.К. Кольцов;
б) А.С. Серебровский;
в) С.Н. Давиденков;
г) Н.В. Тимофеев - Ресовский;
д) А.А. Остроумов.
4. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет:
а) 5 - 5,5%;
б) 3 - 3,5%;
в) 9 - 10%;
г) 0,1 - 1,0%;
д) 1-2 %.
5. Негативная евгеника - это:
а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации;
в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения;
г) добровольное ограничение репродуктивной свободы человека;
д) добровольная контрацепция.
6. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:
а) до 3000;
б) 4000 - 4500;
в) 6000 - 10000; 24
г) 80000 - 100000
д) 200000 - 300000.
7. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на первом году

жизни составляет:
а) 50%;
б) 70%;
в) 25%;
29/54
г) 5%;
д) 1%.
8. Врожденные заболевания - это:
а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
б) заболевания, проявляющиеся на первом году жизни ребенка;
в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
г) заболевания, не поддающиеся лечению
д) заболевания, проявляющиеся в раннем возрасте.
9. Спорадический случай наследственной болезни - это:
а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
б) первый случай хромосомной или аутосомно-доминантной болезни в родословной;
в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей;
д) пациент с наследственной болезнью, имеющий больных родителей;
10. При ненаследственных болезнях генетические факторы не влияют на:
а) этиологию;
б) сроки выздоровления;
в) исход заболевания;
г) эффективность лечения;
д) патогенез.
30/54
11. Хромосомные болезни обусловлены:
а) генными мутациями;
б) изменениями межгенных участков структуры ДНК;
в) геномными мутациями;
г) изменением числа аутосом;
д) изменением количества аутосом.
12. Балансированный полиморфизм - это существование в популяции двух и более форм аллелей одного гена, при этом частота редкого аллеля составляет не менее:
а) 10%;
б) 5%;
в) 1%;
г) 0,1%
д) 0,001%.
13. Выберите верное утверждение:
а) фенотипические проявления небольших по протяженности мутаций более специфичны, чем проявление крупных мутаций;
б) клинический полиморфизм обусловлен только генетическими и средовыми, но не межгенными взаимодействиями,
в) около 90% всех спонтанных абортов связано с генетическими нарушениями у эмбриона,

г) клинический полиморфизм моногенных заболеваний больше, чем болезней с наследственной предрасположенностью
д) клинический полиморфизм обусловлен межгенными взаимодействиями.
14. Наследственные болезни человека появились:
а) в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости,
б) в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи,
в) в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида,
г) в процессе социального формирования человеческого общества
д) в связи с ухудшением экологии.
15. Укажите наиболее верное определение клинико - генеалогического метода:
а) составление родословной с последующим обследованием пробанда, 25
б) составление родословных;
в) прослеживание передачи наследованных признаков среди родственников одного поколения;

г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений
д) составление родословных и написание легенды.
16. Чем обусловлена прогредиентность наследственных болезней:
а) ростом и старением организма больного,
б) неэффективностью лечения,
в) непрерывностью функционирования мутантных аллелей
г) эффективностью лечения;
д) сложным патогенезом.
17. Укажите положение, характеризующее аутосомно - доминантный тип наследования:
а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда,
б) сын никогда не наследует заболевание от отца,
в) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и у женщин,
г) заболевание передается от родителей детям через 2 поколения
д) сын никогда не наследует заболевание от матери.
18. Плейотропия - это:
а) влияние нескольких генов на формирование одного признака,
б) взаимодействие генов с факторами среды,
в) влияние одного гена на формирование нескольких признаков
г) взаимодействие генов с другими генами
д) взаимодействие генов и их влияние на формирование одного признака.
19. Наследственной патологии свойственны:
а) ранняя манифестация клинических проявлений,
б) острое течение,
в) широкая распространенность в популяции,
г) положительный ответ на терапию
д) быстрое выздоровление.
20. Пробанд - это:
а) больной, обратившийся к врачу,
б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию,
в) человек, впервые попавший под наблюдение врача - генетика,
г) индивидуум, с которого начинается сбор родословной,
д) больной, обратившийся в медико-генетическую консультацию.
I. в, 2. в, 3. в, 4. а, 5. б, 6.б,7.в, 8.в,9.б, 10.а,
II. в, 12.в, 13. а14. в,15. г16. в17. в 18. в.19. а20. в

**ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ (С ЭТАЛОНАМИ ОТВЕТОВ).**

Задача 1.
Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах.
Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 - 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно.
Анамнез заболевания: С 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 - й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки ио стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких.
Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно-желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из - под края реберной дуги на 3 см) плотно - эластичной консистенции. Селезенка выступает из - под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.
1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?
3. Прогноз у данного ребенка?
4. Прогноз для последующего потомства у данной супружеской пары.

Ответ:
1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) - болезнь Тея - Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготоносительства у родителей; ДНК - диагностика.
3. Прогноз неблагоприятный, летальный исход к 3 годам.
4. Тип наследования заболевания аутосомно - рецессивный: больной ребенок рождается в семье, где оба родителя являются носителями мутантного гена. Прогноз для последующих детей: 25 % - вероятность рождения здорового ребенка; 25 % - больного ребенка; 50 % - фенотипически здорового носителя мутантного гена.

Задача 2.
Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул.
Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность - медаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3 месяцев, с 3 - на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев - овощные пюре: картофельное, кабачковое.
При сборе анамнеза заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала.
Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяц ребенок прибавил в массе не более 500 грамм.
Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно - жировой слой и тургор тканей снижены. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объем, из - за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.
1. О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.
2. Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.
3. С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?
4. Лечебные мероприятия?
5. Составьте родословную ребенку с данным заболеванием.
Ответ:
1. Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.
2. Общий анализ крови - анемия; биохимическое исследование крови - гипопротеинемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма - большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d - ксилозой; ФГДС - атрофический дуоденит и еюнит; УЗИ органов брюшной полости.
3. Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.
4. Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.
5. В родословной - заболевания ЖКТ, хронические расстройство питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

Задача 3.
При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца

выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание 21 пуэрильное, проводится по всем полям. Г рудина деформирована. Выражена мышечная гипотония.
Анамнез жизни: от 3 беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.
1. Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?
2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.
3. Укажите, какие еще симптомы имеют место при этой патологии?
4. Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.
Ответ:
1. Синдром Дауна
2. УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки развития ЖКТ), кариотипирование (47 ХХ, 21 +).
3. Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, единственная складка на 5 пальце, обезьяняя складка на ладони; широкие кисти и стопы.
4. Определение уровня альфа - фетопротеина, Узи плода в 12 - 14 недель, 20 - 24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики.

Задача 4.
Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).
Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность - мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).
1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.
2. Какие сердечно - сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?
3. Дополнительные методы исследования?
4. Тип наследования заболевания?
5. Этиопатогенез.
Ответ:
1. Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно - сосудистой системы у отца (наследственный характер).
2. Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.
3. Анализ мочи - повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ - признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца - аномалии развития сердца, сосудов;  рентгенография позвоночника - кифосколиоз; рентгенография грудной клетки - маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом - слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.
4. Аутосомно - доминантный тип наследования.
5. Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани. Биохимические дефекты в синтезе белка соединительной ткани приводят к патологическому строению

коллагена и эластина, входящих в состав клапанов, стенок сосудов, миокарда, скелетно - мышечной системы, глаз.

**Примерный перечень вопросов к зачету**

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики.
2. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
3. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям.
4. Этиология наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор.
5. Классификация наследственных болезней.
6. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
7. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний.
8. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения.
9. Общую и частную семиотику наследственной патологии.
10. Особенности семиотики наследственных болезней.
11. Классификация наследственных болезней.
12. Клинические особенности проявления наследственных болезней.
13. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
14. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии.
15. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные).
16. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза.
17. Понятие о критических периодах онтогенеза.
18. Понятие о фенокопиях.
19. Клинико-генеалогический метод.
20. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомнорецессивного, Х - сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального.
21. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов.
22. Биохимические методы. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний.
23. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования.
24. Полимеразная цепная реакция.
25. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).
26. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.
27. Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения.
28. Общая характеристика хромосомных болезней.
29. Клиническая генетика синдрома Дауна.
30. Клиническая генетика синдрома Патау.
31. Клиническая генетика синдрома Эдвардса.
32. Клиническая генетика синдрома Шерешевского-Тернера.
33. Клиническая генетика синдрома Клайнфельтера.
34. Клиническая генетика микроделеционных синдромов (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Г идеона).
35. Клиническое проявление мутаций генов. Явление импринтинга на генном уровне.
36. Общая характеристика моногенной патологии. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости.
37. Частота и распространенность моногенной патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития.
38. Клиническая генетика адреногенитального синдрома.
39. Клиническая генетика муковисцидоза.
40. Клиническая генетика врожденного гипотиреоза.

41. Клиническая генетика нейрофиброматоза.
42. Клиническая генетика синдрома Элерса-Данло.
43. Клиническая генетика синдрома Марфана.
44. Клиническая генетика миодистрофииДюшена-Беккера.
45. Клиническая генетика синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой.
46. Клиническая генетика псевдоталидомидного синдрома Робертса.
47. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
48. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения фенилкетонури.
49. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения тирозиноза.
50. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения алкаптонурии.
51. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения лейциноза.
52. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения альбинизма.
53. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения галактоземии.
54. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения фруктоземии.
55. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гликогенозов.
56. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Гоше.
57. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Тея-Сакса.
58. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Ниммана-Пика.
59. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения лейкодистрофии.
60. Патогенез, клиника, диагностика, лечение семейнойгиперхолестеринемии.
61. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гипофосфатемии.
62. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения витамин D-зависимых состояний.
63. Принципы дифференциальной диагностики основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов.
64. Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
65. Наиболее распространенные нозологические формы болезней с наследственным предрасположением.
66. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности.
67. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней.
68. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения.
69. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.
70. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика.
71. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы проведения и содержание этапов (диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения).
72. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.
73. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.
74. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Показания к применению, сроки и условия проведения.
75. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения.
76. Организация медико-генетической службы в России.
77. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.
78. Симптоматическое лечение наследственных болезней: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое.
79. Патогенетическое лечение наследственных болезней (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов).
80. Этиологическое лечение наследственных болезней: принципы и возможности генотерапии

**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

2. 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

3. Сибсы - это:

А. Все родственники пробанда Б. Дядя пробанда

В. Родители пробанда

Г. Братья и сестры пробанда

4. Объектом изучения клинической генетики являются:

А. Больной человек

Б. Больной и больные родственники

В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

5. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

А. 25%

Б. 50%

В. 100%

Г. Близко к 0%

6. 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

7. Эпикант - это:

А. Сросшиеся брови

Б. Широко расставленные глаза

В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза Г. Сужение глазной щели

8. Олигодактилия - это:

А. Отсутствие пальцев Б. Сращение пальцев

В. Отсутствие одного или более пальцев Г. Увеличение количества пальцев

9. 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 6, 7 в, 8 в, 9 6, 10 в, lie, 12 в, 13 а, 14 6, 15 6

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

**Требования к выполнению тестового задания**

Тестирование является одним из основных средств формального контроля качества обучения. Это метод, основанный на стандартизированных заданиях, которые позволяют измерить психофизиологические и личностные характеристики, а также знания, умения и навыки испытуемого.

Основные принципы тестирования, следующие:

- связь с целями обучения - цели тестирования должны отвечать критериям социальной полезности и значимости, научной корректности и общественной поддержки;

- объективность - использование в педагогических измерениях этого принципа призвано не допустить субъективизма и предвзятости в процессе этих измерений;

- справедливость и гласность - одинаково доброжелательное отношение ко всем обучающимся, открытость всех этапов процесса измерений, своевременность ознакомления обучающихся с результатами измерений;

- систематичность - систематичность тестирований и самопроверок каждого учебного модуля, раздела и каждой темы; важным аспектом данного принципа является требование репрезентативного представления содержания учебного курса в содержании теста;

- гуманность и этичность - тестовые задания и процедура тестирования должны исключать нанесение какого-либо вреда обучающимся, не допускать ущемления их по национальному, этническому, материальному, расовому, территориальному, культурному и другим признакам;

Важнейшим является принцип, в соответствии с которым тесты должны быть построены по методике, обеспечивающей выполнение требований соответствующего федерального государственного образовательного стандарта.

В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов:

- закрытая форма - является наиболее распространенной 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.

**Критерии оценки знаний при проведении тестирования**

Отметка «отлично» выставляется при условии правильного ответа не менее чем 85%

тестовых заданий;

Отметка «хорошо» выставляется при условии правильного ответа не менее чем 70 % тестовых заданий;

Отметка «удовлетворительно» выставляется при условии правильного ответа не менее 50 %;

Отметка «неудовлетворительно» выставляется при условии правильного ответа менее чем на 50 % тестовых заданий.

Результаты текущего контроля используются при проведении промежуточной аттестации.

**Требования к зачёту**

Зачёт может проводиться в форме устного опроса по вопросам, с предварительной подготовкой или без подготовки, по усмотрению преподавателя. Преподаватель вправе задавать дополнительные вопросы, а также, помимо теоретических вопросов, давать задачи по программе данного курса.

Вопросы к зачёту утверждаются на заседании кафедры и подписываются заведующим кафедрой.

**Критерии оценки знаний на зачёте**

Экзаменатор может проставить зачёт без опроса или собеседования тем студентам, которые активно участвовали в семинарских занятиях.

Отметка «зачтено» - студент твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос, может правильно применять теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических заданий.

Отметка «незачтено» - студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, с большими затруднениями выполняет практические работы.

**Требования к созданию клинической ситуационной задачи:**

Должна соответствовать учебной программе и способствовать:

- отработке алгоритма постановки диагноза (синдромального, предварительного, клинического);

- умению интерпретировать результаты инструментальных, лабораторных методов диагностики;

- принятию решения по тактике оказания помощи пациенту.

Условие задачи должно быть максимально приближено к реальному диагностическому лечебному процессу и должно включать:

- данные анамнеза, субъективные и объективные симптомы;

- результаты методов исследования, в том числе «отвлекающие значения» для дифференциальной диагностики и выбора метода лечения.

Вопросы необходимо формулировать корректно, чтобы они позволяли оценить готовность студента действовать в условиях профессиональной деятельности.

Решение по диагностике и лечению должны основывать на знании фундаментальных дисциплин.

**Критерии оценивания решения ситуационных задач**

Оценка «отлично» ставится, если ответ на вопросы задачи дан правильно; объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в том числе из лекционного курса). Ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие.

Оценка «хорошо» ставится, если ответ на вопросы задачи дан правильно, объяснение хода её решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании); Ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно чёткие.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если ответы на вопросы задачи даны правильно; объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, в том числе лекционным материалом. Ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если ответы на вопросы задачи даны неправильно. Объяснение хода её решения дано частичное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования. Ответы на дополнительные вопросы не даны.

**Требования к содержанию и структуре реферата**

Реферат - письменный доклад или выступление по определённой теме, в котором сделан обзор нескольких литературных источников и представлено собственное видение темы.

Реферат должен быть структурирован (по главам, разделам, параграфам) и включать разделы: введение, основную часть, заключение, наличие заголовков к частям текста и их соответствие содержанию, логичность, связность работы, выделение в тексте основных понятий и терминов, их толкование, оптимальное количество и качество собственных выводов (своего мнения), заключений, наличие дальнейших перспектив в работе; список использованной литературы. В зависимости от тематики реферата к нему могут быть оформлены приложения, содержащие документы, иллюстрации, таблицы, схемы и т.д.

Необходимые требования к оформлению реферата - это наличие и правильность оформления титульного листа, списка литературы, соблюдение рекомендуемого объема работы, использование определенного типа и размера шрифта, единство стиля оформления работы. Наличие нумерации страниц (за исключением титульного листа), ссылок на используемую литературу, предоставление дополнительной информации в приложении, использование научного стиля в изложении материала, орфографическая и пунктуационная грамотность.

**Критерии оценивания реферата**

Оценка «отлично» выставляется, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

Оценка «хорошо» выставляется, если основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты; в частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если имеются существенные отступления от требований к реферированию; в частности: тема освещена, лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, выявлено существенное непонимание проблемы или же реферат не представлен вовсе.

# 8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

## 8.1. Основная литература

| Название | Ссылка |
|---|---|
| Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / Янушевич О.О. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-5587-6 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html |
| Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Акуленко Л.В. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3370-6 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html |
| Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Акуленко Л.В. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - Текст : электронный. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3370-6 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html |

## 8.2. Дополнительная литература

| Название | Ссылка |
|---|---|
| Физиология и патология иммунной системы : учеб.-метод. пособие / [Шарипова Н.Г., Тугуз А.Р., Белоглазова М.А., Ожева Р.Ш.] ; Федер. агентство по образованию, ГОУ ВПО Майкоп. гос. технол. ун-т, Мед. ин-т. - Майкоп : МГТУ, 2008. - 48 с. | http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=1000065782&DOK=006E4A&BASE=0007AA |
| Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-1152-0 | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html |
| Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html | https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html |
| Физиология и патология системы пищеварения : учебно-методическое пособие / составители: С.П. Лысенков, Л.З. Тель, Н.Г. Шарипова. - Майкоп : МГТУ, 2012. - 190 с. - Вопросы для самоконтроля: с. 141-190. - ЭБ НБ МГТУ. - URL: http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=2000020206. - Режим доступа: для авторизов. пользователей. | http://lib.mkgtu.ru:8002/libdata.php?id=2000020206&DOK=024D71&BASE=000530 |

## 8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

1. Образовательный портал ФГБОУ ВО «МГТУ» [Электронный ресурс]: Режим доступа: https://mkgtu.ru/ 2. ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - URL:

http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x -Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный. 3. «Консультант врача»: электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - URL: http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный. 4. Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. - Москва, 2004 - URL: https://нэб.рф/. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 5. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека: сайт. - Москва, 2000. - URL: https://elibrary.ru/defaultx.asp. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 6. CYBERLENINKA: научная электронная библиотека: сайт. - Москва, 2014. URL: https://cyberleninka.ru// - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 7. Cambridge University Press: архивы научных журналов: сайт / Министерство 8. образования и науки Российской Федерации, Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Издательство Кембриджского университета. - Москва, 2013. - URL: 9. https://archive.neicon.ru/xmlui/handle/123456789/905824/browse?type=source. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 10. Oxford University Press (OUP): архивы научных журналов: сайт / Министерство 11. образования и науки Российской Федерации, Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Издательство Оксфордского университета. - Москва, 2013. - URL: 12. https://archive.neicon.ru/xmlui/handle/123456789/1417890/browse?type=source. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 13. Российские научные медицинские журналы (RNMJ): база данных: сайт / Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Ассоциация научных редакторов и издателей. - Москва: Elpub.ru, 2016. - URL: http://rnmj.ru/. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. 14. Министерство здравоохранения Российской Федерации: официальный сайт. - Москва. - Обновляется ежедневно. - URL: https://www.rosminzdrav.ru/. - Текст: электронный. 15. Министерство здравоохранения Республики Адыгея: официальный сайт / 16. Министерство здравоохранения Российской Федерации - Майкоп. - URL: 17. http://mzra.ru/index.php/ - Текст электронный. 18. Всемирная организация здравоохранения: глобальный веб-сайт / Организация объединенных наций. - URL: https://www.who.int/ru#/ - Текст:Электронный. 19. ФГБУ Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения: сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации. - Москва. - URL:https://mednet.ru/. - Текст: электронный. 20. Портал МЕДИЦИНСКАЯ НАУКА / Министерство здравоохранения Российской Федерации. - Москва, 2014. - URL: http://medical-science.ru/. - Текст: электронный. 21. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ): сайт / 22. Министерство здравоохранения Российской Федерации, Центральная научная 23. медицинская библиотека (ЦНМБ) Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М.Сеченова. - Москва, 2011. - URL:http://feml.scsml.rssi.ru/?6964935. - Текст: электронный. 24. Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения: сайт. - Москва. - URL: https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatriya. - Режим доступа: свободная регистрация. - Текст: электронный. 25. Стом.ру. Российский стоматологический портал. - Москва, 2000. - 26. Обновляется ежедневно. - URL:https://www.stom.ru/s/. - Текст: электронный. 27. Cathedra. Кафедра. Стоматологическое образование: журнал: сайт / 28. Московский Государственный Медико-Стоматологический Университет имени А.И. Евдокимова. - Москва, 2016. - URL: http://cathedra-mag.ru/. - Текст: электронный. 29. FreeBooks4Doctors (Медицинские книги в свободном доступе): сайт. - 30. URL:http://www.freebooks4doctors.com/f.php?f=index/ - Текст: электронный. 31. Free Medical Journals (Медицинские журналы в свободном доступе): сайт. - URL:http://www.freemedicaljournals.com/. - Текст: электронный. 32. DOAJ (Directory of Open Access Journals): каталог журналов открытого доступа: [сайт] / Лундский университет (Швеция). - Лунд, 2003. - URL: https://www.doaj.org/. - Текст: электронный.

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

Обучение складывается из аудиторных занятий (108 ч), включающих лекционный курс (14 ч) и практические занятия (32 ч) и самостоятельная работа (62 ч). В соответствии с требованиями ФГОС ВПО по направлению подготовки реализация компетентностного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий (компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр решение ситуационных задач, групповых дискуссий) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.
Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах). Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение.

В образовательном процессе по дисциплине «Медицинская генетика» выделяется два вида самостоятельной работы – аудиторная, под руководством преподавателя, и внеаудиторная. Внеаудиторная самостоятельная работа выполняется студентом по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия. Основными видами самостоятельной работы студентов без участия преподавателей являются: подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач.

Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а так же электронным ресурсам.
Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Самостоятельная работа с литературой, написание рефератов формируют способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике естественно-научных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

В таблице указана организация деятельности студента в процессе самостоятельной работы

| Вид учебных занятий | Организация деятельности студента |
|---|---|
| Лекция | Написание конспекта лекций: кратко, схематично, последовательно фиксировать основные положения, выводы, формулировки, обобщения; помечать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Проверка терминов, понятий с помощью энциклопедий, словарей, справочников с выписыванием толкований в тетрадь. Обозначить вопросы, термины, материал, который вызывает трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удается разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю на консультации, на практическом занятии. Уделить внимание следующим понятиям (*перечисление понятий*) и др. |
| Занятия семинарского типа | Проработка рабочей программы, уделяя особое внимание целям и задачам структуре и содержанию дисциплины. Конспектирование источников. Работа с конспектом лекций, подготовка ответов к контрольным вопросам, просмотр рекомендуемой литературы, работа с текстом (*указать текст из источника и др.).*, решение ситуационных задач. |
| Реферативное сообщение | Поиск литературы и составление библиографии, использование от 3 до 5 научных работ, изложение мнения авторов и своего суждения по выбранному вопросу; изложение основных аспектов проблемы. |
| Подготовка к зачету | При подготовке к зачету, необходимо ориентироваться на конспекты лекций, рекомендуемую литературу и др. |

## 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

| Название |
|---|
| 7-Zip Свободная лицензия |
| Adobe Reader DC Свободная лицензия |
| K-Lite Codec Pack, Codec Guide свободное |
| Microsoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095 |
| Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401 |
| Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 |
| Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 |

### 10.2. Перечень необходимых информационных справочных систем:

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронно-библиотечным системам:

| Название |
|---|
| ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x |
| «Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный.Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x |
| Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'Научно-издательский центр Инфра-М'. – Москва, 2011 - – URL: http://znanium.com/catalog (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. http://znanium.com/catalog/ |
| IPRBooks. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / Общество с ограниченной ответственностью Компания 'Ай Пи Ар Медиа'. – Саратов, 2010 - . – URL: http://www.iprbookshop.ru/586.html - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является распространенным образовательным электронным ресурсом для высших и средних специальных учебных заведений, научно-исследовательских институтов, публичных библиотек, приобретающих корпоративный доступ для своих обучающихся, преподавателей и т.д. ЭБС включает учебную и научную литературу по направлениям подготовки высшего и среднего профессионального образования. http://www.iprbookshop.ru/586.html |

Для обучающихся обеспечен доступ (удаленный доступ) к следующим современным профессиональным базам данных, информационным справочным и поисковым системам:

| Название |
|---|
| eLIBRARY.RU. : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2000. - . – URL: https://elibrary.ru/defaultx.asp - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. Платформа eLIBRARY.RU была создана в 1999 году по инициативе Российского фонда фундаментальных исследований для обеспечения российским ученым электронного доступа к ведущим иностранным научным изданиям. С 2005 года eLIBRARY.RU начала работу с русскоязычными публикациями и ныне является ведущей электронной библиотекой научной периодики на русском языке в мире. https://elibrary.ru/defaultx.asp |
| CYBERLENINKA : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2014. - . – URL: https://cyberleninka.ru/ - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. КиберЛенинка - это научная электронная |

| Название |
| --- |
| библиотека, построенная на парадигме открытой науки (Open Science), основными задачами которой является популяризация науки и научной деятельности, общественный контроль качества научных публикаций, развитие междисциплинарных исследований, современного института научной рецензии, повышение цитируемости российской науки и построение инфраструктуры знаний. https://cyberleninka.ru/ |
| Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. – Москва, 2004 - – URL: https://нэб.рф/. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. НЭБ - проект Российской государственной библиотеки. Начиная с 2004 г. Проект Национальная электронная библиотека (НЭБ) разрабатывается ведущими российскими библиотеками при поддержке Министерства культуры Российской Федерации. Основная цель НЭБ - обеспечить свободный доступ гражданам Российской Федерации ко всем изданным, издаваемым и хранящимся в фондах российских библиотек изданиям и научным работам, – от книжных памятников истории и культуры, до новейших авторских произведений. В настоящее время проект НЭБ включает более 1.660.000 электронных книг, более 33.000.000 записей каталогов. https://нэб.рф/ |
| Периодические издания доступные обучающимся и сотрудникам ФГБОУ ВО МГТУ по подписке и на основании контрактов и лицензионных соглашений. URL: https://lib.mkgtu.ru/index.php/resursy/37-periodicheskie-izdaniya |
| Российские научные медицинские журналы (RNMJ) : база данных : сайт / Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Ассоциация научных редакторов и издателей. – Москва: Elpub.ru, 2016. - . - URL: http://rnmj.ru/. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.Электронная база «Российские научные медицинские журналы» предоставляет доступ к свежим выпускам и полнотекстовым архивам 50 медицинских журналов. Абсолютное большинство публикаций доступно в свободном полнотекстовом виде в формате PDF. http://rnmj.ru/ |
| Всемирная организация здравоохранения : глобальный веб-сайт / Организация объединенных наций. – URL: https://www.who.int/ru#/ - Текст:Электронный.Основными задачами ВОЗ являются: предоставление международных рекомендаций в области здравоохранения; установление стандартов здравоохранения; сотрудничество с правительствами стран в области усиления национальных программ здравоохранения; разработка и передача соответствующих технологий, информации и стандартов здравоохранения. /index.php/weblinks?task=weblink.go&id=81 |
| Министерство здравоохранения Республики Адыгея : официальный сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации – Майкоп. – URL: http://mzra.ru/index.php/ - Текст электронный. /index.php/weblinks?task=weblink.go&id=80 |
| Министерство здравоохранения Российской Федерации : официальный сайт. – Москва. – Обновляется ежедневно. – URL: https://minzdrav.gov.ru/. – Текст: электронный. https://minzdrav.gov.ru/ |
| |
| РЕГИСТР ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ РОССИИ. РЛС: официальный сайт. – Москва. – URL: https://www.rlsnet.ru/ – Текст: электронный. https://www.rlsnet.ru/ |
| ФГБУ Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения : сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации. – Москва, [20??]. - . – URL: https://mednet.ru/. - Текст: электронный.Основной целью деятельности института является разработка научных основ реализации государственной политики в сфере здравоохранения, а также научное обоснование развития системы охраны здоровья населения, организации и информатизации здравоохранения. https://mednet.ru/ |
| Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) : сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации, Центральная научная медицинская библиотека (ЦНМБ) Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М.Сеченова. – Москва, 2011. – URL: https://femb.ru/. – Текст: электронныйВходит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. https://femb.ru/ |
| Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения : сайт. – Москва. – URL: https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatriya. - Режим доступа: свободная регистрация. – Текст: электронный.Библиотека включает статьи из российских медицинских журналов по следующим направлениям: кардиология, акушерство и гинекология, урология и андрология, терапия, дерматовенерология, гастроэнтерология, неврология, инфекционные болезни, эндокринология, педиатрия. https://lib.medvestnik.ru/ |

## 11. Описание материально-технической базы необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

| Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа |
|---|---|---|
| Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой и подключением к сети «Интернет» и доступом в ЭИОС (читальный зал ФГБОУ ВО «МГТУ»): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, дом № 191 | Компьютерное оснащение с выходом в Интернет на 30 посадочных мест, оснащенные специализированной мебелью (стулья, столы, шкафы, шкафы выставочные), мультимедийное оборудование, оргтехника (принтеры, сканеры, ксерокс). | 7-Zip Свободная лицензияAdobe Reader DC Свободная лицензияK-Lite Codec Pack, Codec Guide свободноеMicrosoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 |
| Помещения в здании гнойной хирургии, унифицированного терапевтического корпуса, здании роддома, здании диагностического центра ГБУЗ РА "МГКБ" (1-3, 5-6, 9-10, 26-28, 32-36, 47): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Гагарина, дом № 4, квартал 356, Помещения в здании гнойной хирургии, помещения в здании унифицированного терапевтического корпуса, помещения в здании роддома, помещения в здании диагностического центра ГБУЗ РА "МГКБ" | Аппарат Рота, набор пробных очковых оправ и стекол, скиаскопические линейки, щелевые лампы, кератоофтальмометр, офтальмограф, эл.офтальмоскогонеоскоп, наборы микрохирургических инструментов, постоянный ручной магнит, слайдопроектор «Пеленг», цистоуретроскоп (Урология), стетоскопы акушерские, тазомер, детекторы для определения сердцебиения плода, кресло гинекологическое, кольпоскоп, электрокардиограф трехканальный с автоматическим режимом, тележка-каталка со съемными носилками, кресло-носилки складные, шина для фиксации бедра с тракцией, электроотсасыватель с бактерицидным фильтром, носилки бескаркасные, набор реанимационный малый для скорой помощи, набор акушерский, комплект шин транспортных складных, дефибриллятор с универсальным питанием, пульсоксиметр, штатив разборный для вливаний, экспресс измеритель концентрации глюкозы крови портативный, секционный набор, цифровая фотокамера Panasonic, микроскоп МБС-9, велотренажер «бегущая дорожка», слайды по темам, учебные наборы рентгенограмм, сканограмм, сцинтиграм, термограмм, УЗ-грамм, КТ-грамм, МРТ- грамм, флюорограмм, электрорентгенограмм, цифровых ФЛГ, планиметрий для лучевой терапии, суточный монитор ЭКГ (ОФД), ЭЭГ ЭХО-ЭС РЭГ (ОФД), лампа щелевая, периметр для поля зрения, прибор для измерения внутриглазного давления, чемоданчик судмедэксперта, хроматограф М ХК, риноскоп, электрохирургический аппарат, трахетомический набор, стол операционный, стол перевязочный, | |

| Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа |
|---|---|---|
| | столик инструментальный, столик манипуляционный, малый хирургический набор, стерилизатор для хирургических инструментов, бестеневая лампа и пр. | |
| Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования (1-318): Информационно-технический отдел: 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, дом № 191. | Технические средства обучения, служащие для предоставления учебной информации большой аудитории. | 7-Zip Свободная лицензияAdobe Reader DC Свободная лицензияK-Lite Codec Pack, Codec Guide свободноеMicrosoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 |