

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт клинической медицины

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Уровень высшего образования

Ординатура

Направление подготовки / специальность

31.08.75 - Стоматология ортопедическая

Направленность образовательной программы

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.02 Медицинская генетика относится к части, формируемой участниками образовательных отношений образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
УК-1: готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	УК-1.1: Не предусмотрено.	УК-1.1: Знать: основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения. Уметь: с использованием методов абстрактного мышления, анализа и синтеза анализировать и решать профессиональные исследовательские задачи Владеть: культурой мышления.	Реферат Тест	Зачёт: Контрольные вопросы
ПК-6: готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы	ПК-6.1: Не предусмотрено.	ПК-6.1: Знать: основные принципы и порядок проведения экспертизы временной нетрудоспособности, основную нормативно-правовую базу, регламентирующую деятельность по проведению экспертизы временной нетрудоспособности. Уметь: осуществлять сбор, статистическую обработку и анализ информации о заболеваемости с временной утратой трудоспособности на основании учетных и отчетных форм и документов, предусмотренных государственной и отраслевой статистикой. Проводить	Ситуационные задания Тест	Зачёт: Контрольные вопросы

		экспертизу временной нетрудоспособности. Владеть: Основами законодательства по охране здоровья населения и проведению экспертизы временной нетрудоспособности.		
--	--	---	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	2
Часов по учебному плану	72
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	4
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	20
- КСР	1
самостоятельная работа	47
Промежуточная аттестация	0 Зачёт

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/лабораторные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Модуль 1: Общие вопросы	24	1	7	8	16
Модуль 2: Семиотика	24.5	1.5	7	8.5	16
Модуль 3: Медико- генетическое консультирование беременных.	22.5	1.5	6	7.5	15
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	4	20	25	47

Содержание разделов и тем дисциплины

Модуль 1: Общие вопросы Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.

Модуль 2: Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.

Модуль 3: Медико- генетическое консультирование беременных. Проблемы фетологии. Пренатальная диагностика: методы. Основные ВПР органов и систем. Хромосомные болезни и генные синдромы.

Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий. Симптоматическая, патогенетическая, этиологическая терапия.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа укомплектованная учебной мебелью и техническими средствами обучения (доска 3-х элементная, переносное мультимедийное оборудование (проектор, ноутбук); учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованные специализированной мебелью и техническими средствами обучения (демонстрационное оборудование – доска для мела, экран, проектор, переносное оборудование (ноутбук)). Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное комплектом мебели, демонстрационным оборудованием (экран, проектор), персональным компьютером с выходом в интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции УК-1:

1. Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др. ПК-6
2. Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатому - физиологическому признаку. УК-1
3. Эндогенные и экзогенные причины врожденных заболеваний. ПК-6
4. Типы наследования признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный тип наследования, наследование, сцепленное с полом. УК-1
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. УК-1
6. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. ПК-6

1. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. ПК-6
2. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактике наследственных болезней. ПК-6
1. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика. ПК-6
2. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика. ПК-6
3. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий. ПК-6
4. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный. ПК-6
5. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний. УК-1
6. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение. ПК-6
7. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия. ПК-6

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Полнота раскрытия темы
не зачтено	Недостаточность раскрытия информации по теме

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции УК-1:

1. Возможными причинами различия клинической картины наследственного заболевания могут быть: (УК-1)
 - а) неполная пенетрантность гена;
 - б) пол больного;
 - в) варьирующая экспрессивность гена;
 - г) воздействие факторов среды;
 - д) возраст больного.

1. Первичная профилактика - это: (УК-1)
 - а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
 - б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;
 - в) фенотипическая коррекция дефекта.

1. К какому подходу в лечении наследственных заболеваний можно отнести примеры: (УК-1)
2. назначение соматотропного гормона ребенку с наследственной формой карликовости вследствие сниженной функции гипофиза;
3. назначение фенобарбитала для профилактики судорог у ребенка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы;
4. назначение больших доз витаминов ребенку с умственной отсталостью вследствие хромосомной аномалии;
5. назначение D-пенициллина для связывания внутриклеточных ионов меди при синдроме Вильсона-Коновалова;
1. пересадка печени больному семейной гиперхолестеринемией;
1. назначение карнитина ребенку с органической ацидезией для образования эфиров карнитина и их выведения;
1. назначение диеты без молочных и кисломолочных продуктов при галактоземии;

а) диетическое ограничение;

б) альтернативные пути обмена;

в) усиленное выведение субстрата; г) возмещение продукта;

д) ничего из перечисленного.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-6:

1. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика: (ПК-6)

а) рекомендовать прерывание беременности;

б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;

г) рекомендовать повторную беременность

Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Более 50% правильных ответов
не зачтено	Менее 50% правильных ответов

Оценка	Критерии оценивания

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Ситуационные задания) для оценки сформированности компетенции ПК-6:

Задача 1

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

Вопросы к задаче №1.

1. Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?
2. Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?
3. Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?
4. Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.
5. Прогноз потомства для обратившейся.

Задача 2

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая больную дочь 3-х лет, для уточнения диагноза и прогноза. Девочка родилась от 4-й, нормально протекавшей беременности. Роды 2-е физиологические. Родители здоровы, на момент рождения пробанда матери 20 лет, отцу 31 год. Вес при рождении 3200 г, рост 52 см. Из родильного дома девочка выписана по настоянию матери на 3 сутки жизни. Период новорожденности протекал без особенностей, находилась на грудном вскармливании до 10 месяцев. В возрасте 4 месяцев ребенок стал вялым, перестал интересоваться игрушками, реагировать на мать. В 9 месяцев на фоне ОРЗ с субфебрильной температурой наблюдался приступ генерализованных тонико-клонических судорог продолжительностью до 2-х минут. Девочка осмотрена невропатологом, получала лечение фенобарбиталом. Приступ повторился через 3 месяца. В связи с выраженной задержкой статико-моторного развития направлена на консультацию в МГК. При осмотре правильного телосложения, кожные

покровы бледные, на щеках диатезные высыпания, волосы светлые, глаза бледно-голубые. Печень и селезенка не увеличены. Мать обращает внимание на специфический запах мочи у ребенка. Отмечается значительное отставание психо-речевого и моторного развития, мышечная гипотония.

Вопросы к задаче №2.

1. Какой предположительно можно поставить диагноз?
2. Возможна ли диагностика данного заболевания на ранней доклинической стадии?
3. Что стало причиной поздней постановки диагноза?
4. Какова дальнейшая диагностическая тактика?
5. Методы подтверждающей диагностики?
6. Возможные лечебные мероприятия?
7. Каков прогноз заболевания?

Критерии оценивания (оценочное средство - Ситуационные задания)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Более 50% правильных ответов
не зачтено	Менее 50% правильных ответов

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
	не зачтено	зачтено		
<u>Знания</u>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<u>Умения</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<u>Навыки</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

	Имели место грубые ошибки	некоторыми недочетами	некоторыми недочетами	
--	---------------------------	-----------------------	-----------------------	--

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции УК-1

Наследственные болезни:

определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней.

Принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных болезней.

Признаки Х-сцепленного (доминантного и рецессивного) наследования. Примеры

соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.

Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии и внутриутробного развития. «Критические периоды»

внутриутробного развития. Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов.

Виды и степени генетического риска.

Принципы расчета генетического риска при различных вариантах

наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование: определение,

виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней. Виды, направления и уровни профилактики наследственной патологии. Предгравидарная профилактика врожденных пороков развития.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-6

Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.

Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика

ведения пациентов. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых пороков развития. Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. Методы диагностики наследственных болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Более 50% правильных ответов
не зачтено	Менее 50% правильных ответов

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Клиническая генетика / Бочков Н.П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2004., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634442&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Клиническая фармакогенетика / Кукес В.Г. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634515&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

Справочно-информационная система «Консультант Плюс»: <http://www.consultant.ru> Научная российская электронная библиотека elibrary.ru: <https://elibrary.ru/>

Периодика онлайн Elsevier: <https://www.elsevier.com/> Периодика онлайн Springer: <http://link.springer.com>

Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки 31.08.75 - Стоматология ортопедическая.

Автор(ы): Янова Нина Александровна, кандидат медицинских наук.

Заведующий кафедрой: Тиунова Наталья Викторовна, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 29.01.2024г., протокол № 1.