

**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
(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО:

решением ученого совета ННГУ
протокол № 13 от « 30 » ноября
2022 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля)

Медицинская генетика

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Направление подготовки / специальность

31.08.73 Стоматология терапевтическая

Квалификация (степень)

Врач-стоматолог-терапевт

Форма обучения

Очная

г. Нижний Новгород

2023 год

1. Место и цели дисциплины (модуля) в структуре ОПОП

Дисциплина относится к дисциплинам вариативной части Блока 1 «Дисциплины» Б1.В.02 образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры **31.08.73 Стоматология терапевтическая**. Преподаётся в 4 семестре. Трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётных единицы.

Целями освоения дисциплины «Медицинская генетика» являются:

Подготовка высококвалифицированного врача-стоматолога-терапевта, владеющего системой теоретических и практических знаний в области медицинской генетики, умениями применять полученные знания для проведения диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний и врождённых пороков развития.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)

Формируемые компетенции (код компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), характеризующие этапы формирования компетенций
УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Знать: основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения. Уметь: анализировать, обобщать и воспринимать информацию; ставить цель и формулировать задачи по её достижению. Владеть: культурой мышления.
ПК-6 - готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы	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 экспертизу временной нетрудоспособности. Владеть: Основами законодательства по охране здоровья населения и проведению экспертизы временной нетрудоспособности.

3. Структура и содержание дисциплины (модуля) «Медицинская генетика»

Объем дисциплины (модуля) составляет 2 зачетные единицы, всего 72 часа, из которых 25 часов составляет контактная работа обучающегося с преподавателем (4 часов занятия лекционного типа, 20 часов семинарских занятий и 1 час мероприятия промежуточного контроля), 47 часов составляет самостоятельная работа обучающегося.

Трудоемкость дисциплины

	очная форма обучения	очно-заочная форма обучения	заочная форма обучения
Общая трудоемкость	2 ЗЕТ	___ ЗЕТ	___ ЗЕТ
Часов по учебному плану	72		
в том числе			
аудиторные занятия (контактная работа): - занятия лекционного типа - занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	25		
самостоятельная работа	47		
КСР	-		
Промежуточная аттестация – экзамен/зачет	1		

Содержание дисциплины (модуля)

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	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	Занятия практического типа	Контроль самостоятельной работы	Всего	

	Очная						
Модуль 1: Общие вопросы Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.	26	1	4		1	6	20
Модуль 2: Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	13	1	5			6	7

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.	32	2	10			12	20
В т.ч. текущий контроль	1						
Промежуточная аттестация – зачет							
Итого	72					24	47

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках практических занятий путем защиты реферата в форме презентации. Промежуточная аттестация осуществляется в форме зачета. Зачет проводится в 4 семестре.

4. Образовательные технологии

В процессе освоения курса используются следующие образовательные технологии: лекции с использованием мультимедийных средств поддержки образовательного процесса; лекции с проблемным изложением учебного материала; регламентированная самостоятельная деятельность ординаторов; семинары, фронтальные и индивидуальные опросы, на практических занятиях отрабатываются практические умения и базовые навыки работы с современным оборудованием, подготовка и защита реферата, тестирование, решение ситуационных задач.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

В рамках темы «Самостоятельная работа обучающихся» включает работу в библиотеке, в учебных аудиториях кафедры, в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет для подготовки к устному опросу и групповой дискуссии,

проводимым в ходе практических и самостоятельных работ, а также написании реферата.

5.1. Методические указания для обучающихся

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа (согласно таблице «Содержание дисциплины») и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет, а также подготовка обучающимися рефератов.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию.

Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность в работе ординаторов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

- ***Изучение понятийного аппарата дисциплины.***

Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы.

- ***Изучение тем самостоятельной подготовки и подготовка реферата.***

Особое место отводится самостоятельной проработке врачами-ординаторами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы врачи-ординаторы пишут конспекты по каждой из тем дисциплины, что способствует увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

- ***Работа над основной и дополнительной литературой***

Изучение рекомендованной литературы следует начинать с учебников и учебных пособий, затем переходить к научным монографиям и материалам периодических изданий.

Врач-ординатор должен уметь самостоятельно подбирать необходимую для учебной и научной работы литературу. При этом следует обращаться к предметным каталогам и библиографическим справочникам, которые имеются в библиотеках.

Для аккумуляции информации по изучаемым темам рекомендуется формировать личный архив, а также каталог используемых источников, что может использоваться не

только в рамках данного курса, но и для последующей подготовке к итоговой аттестации.

- ***Самоподготовка к практическим занятиям***

При подготовке к практическому занятию необходимо помнить, что данная дисциплина тесно связана с ранее изучаемыми дисциплинами.

На практических занятиях врач-ординатор должен уметь последовательно излагать свои мысли и аргументировано их отстаивать.

Для достижения этой цели необходимо:

- 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины;
- 2) осмыслить круг изучаемых вопросов и логику их рассмотрения;
- 3) изучить рекомендованную учебно-методическим комплексом литературу по данной теме, составить конспект; ознакомиться с нормативными документами;
- 4) тщательно изучить лекционный материал;
- 5) ознакомиться с вопросами очередного практического занятия;
- 6) подготовить сообщение по каждому из вынесенных на практическое занятие вопросу.

Изучение вопросов очередной темы требует глубокого усвоения теоретических основ дисциплины, раскрытия сущности основных положений, проблемных аспектов темы и анализа фактического материала.

При презентации для защиты реферата на практическом занятии можно воспользоваться следующим алгоритмом изложения темы: название, актуальность исследования, цели и задачи предмета исследования, оценка современного состояния вопроса, используемые материалы и методы исследования, выводы, перспективы развития и возможности внедрения. Время презентации – 7-10 минут. Презентация должна быть выполнена в программе PowerPoint. Презентация должна быть хорошо иллюстрирована (рисунками, схемами, таблицами), логически согласована с рефератом. Желательно свободное изложение реферата без зачитывания печатного текста.

- ***Самостоятельная работа врача-ординатора при подготовке к промежуточной аттестации:***

Промежуточной формой контроля успеваемости врача-ординатора является зачет. Для успешного прохождения промежуточной аттестации рекомендуется в начале семестра изучить перечень вопросов к зачету по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения материалы, разработанные в ходе подготовки к практическим занятиям. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение сущности того или иного вопроса за счет:

- 1) уточняющих вопросов преподавателю;
- 2) подготовки докладов по отдельным темам, наиболее заинтересовавшие врача-ординатора;
- 3) самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах;
- 4) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям.

- ***Изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет***

Ресурсы Интернет являются одним из альтернативных источников быстрого поиска требуемой информации. Их использование возможно для получения основных и дополнительных сведений по изучаемым материалам.

Самостоятельная работа по освоению материала проводится к практическим занятиям семинарского типа (лабораторные занятия не предусмотрены) с привлечением конспектов лекций, знаний, полученных на предыдущих практических занятиях, основной и дополнительной литературы по всем темам курса. Кроме того, самостоятельная работа врача-ординатора по разделам включает подготовку к устным опросам, к контрольным работам и семинарским занятиям.

В процессе семинарского занятия преподаватель проводит устный опрос по изучаемой теме или дает вопросы для письменной контрольной работы. В процессе семинарского занятия также проводится защита реферата.

В рамках темы «Самостоятельная работа обучающихся» включает работу в библиотеке, в учебных аудиториях кафедры и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет для подготовки к устному опросу и групповой дискуссии, проводимым в ходе практических и самостоятельных работ, написанию реферата.

6. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), включающий:

6.1 Перечень компетенций выпускников образовательной программы с указанием результатов обучения (знаний, умений, владений), характеризующих этапы их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

ПК-6 - готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы

Индикаторы компетенции	Критерии оценивания						
	Не зачтено		Зачтено				
	«плохо»	«неудовлетворительно»	«удовлетворительно»	«хорошо»	«очень хорошо»	«отлично»	«превосходно»
УК-1 Знания : основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа,	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки

	обучаю щегося от ответа			х ошибок			
Умения: анализирова ть, обобщать и воспринима ть информаци ю; ставить цель и формулиров ать задачи по её достижению	Отсутств ие минимал ьных умений. Невозмо жность оценить наличие умений вследств ие отказа, обучаю щегося от ответа	При решении стандартн ых задач не продемонстрирован ы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемон стрирован ы основные умения. Решены типовые задачи с негрубым и ошибками Выполнен ы все задания, но не в полном объеме	Продемо нстриро ваны все основны е умения. Решены все основны е задачи с негрубы ми ошибкам и. Выполне ны все задания, в полном объеме, но некотор ые с недочета ми	Продемон стрирован ы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнен ы все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетам и	Продемон стрирован ы все основные умения, решены все основные задачи с отдельны ми несуществ енным недочетам и, выполнен ы все задания в полном объеме	Продемон стрирован ы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнен ы все задания, в полном объеме без недочетов
Навыки: культурой мышления	Отсутств ие навыков. Невозмо жность оценить наличие навыков вследств ие отказа, обучаю щегося от ответа	При решении стандартн ых задач не продемонстрирован ы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минималь ный набор навыков для решения стандартн ых задач с некоторы ми недочетам и	Продемо нстриро ваны базовые навыки при решении стандарт ных задач с некоторы ми недочета ми	Продемон стрирован ы базовые навыки при решении стандартн ых задач без ошибок и недочетов	Продемон стрирован ы навыки при решении нестандар тных задач без ошибок и недочетов	Продемон стрирован творчески й подход к решению нестандар тных задач
ПК-6 Знания: готовность к проведению экспертизы	Отсутств ие знаний теоретич	Уровень знаний ниже минималь	Минималь но допустим ый	Уровень знаний в объеме, соответс	Уровень знаний в объеме, соответст	Уровень знаний в объеме, соответст	Уровень знаний в объеме, превышаю

временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы	еского материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа, обучающего от ответа	ных требований. Имели место грубые ошибки	уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	твующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	вующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	вующем программе подготовки, без ошибок	щем программу подготовки
Умения: 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 экспертизу временной нетрудоспособности.	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа, обучающего от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
Навыки: Основами законодательства по охране здоровья населения и проведению экспертизы временной нетрудоспособности.	Отсутствие навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и	Продемонстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

	не отказа, обучаю щегося от ответа	навыки. Имели место грубые ошибки	ми недочетам и	задач с некотор ыми недочета ми	ошибок и недочетов	недочетов	
Шкала оценок по проценту правильно выполненных контрольных заданий	0-20%	21-50%	51-70%	71-80%	81-90%	91-99%	100%

6.2 Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине «Медицинская генетика»

Промежуточный аттестация обучающихся обеспечивает оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения врачей-ординаторов по дисциплине и проводится в виде зачета, на котором определяется:

- уровень усвоения врачами-ординаторами основного учебного материала по дисциплине;
- уровень понимания врачами-ординаторами изученного материала;
- способности врачами-ординаторами использовать полученные знания для решения конкретных задач.

Зачет проводится в устной и письменной форме. Первым этапом зачета является тестирование продолжительностью 45 минут, далее врач-ординатор вытягивает 1 теоретический вопрос и 1 вопрос, содержащий практическую часть – решение ситуационной задачи. Перед ответом на вопросы дается 45 минут для подготовки и составления кратких тезисов ответа. Далее врачам-ординаторам дает развернутый ответ на вопросы.

Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне, выше предусмотренного программой
	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»
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «очень хорошо»
	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», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

6.3 Критерии и процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине, характеризующих сформированность компетенций (УК-1, ПК-6)

Для оценивания результатов обучения в виде знаний используются следующие процедуры и технологии:

- тестирование
- вопросы к зачету
- реферат

Для оценивания результатов обучения в виде умений и владений используются следующие процедуры и технологии:

- ситуационные задачи

Для проведения промежуточной аттестации сформированности компетенции используются:

Зачет, включающий тестирование, решение ситуационной задачи и ответ на один теоретический вопрос.

Критерии оценки тестового контроля:

Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания. При неудовлетворительном результате тестирования обучающийся допускается к следующему этапу с условием обязательного проведения повторного тестового контроля. Результаты тестирования оцениваются как «сдано», «не сдано».

Критерии оценки реферата:

Оценка «превосходно» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 15 современных дополнительных литературных источников, включая иностранные, отражены общемировые тенденции развития данной области клинической медицины и /или фундаментальной науки за последние 3 года, обсуждены дискуссионные вопросы, проведен анализ имеющихся гипотез и теорий; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;

- оценка «отлично» - структура и содержание реферата полностью

соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;

- оценка «очень хорошо» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 9 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации; имеются незначительные погрешности в изложении материала, использованная дополнительная литература не в полном объеме отражает современные тенденции развития данной области знаний

- оценка «хорошо» - структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;

- оценка «удовлетворительно» - нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;

- оценка «неудовлетворительно» - нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

- оценка «плохо» - отсутствует структура, содержание не соответствует требованиям, список использованной литературы отсутствует, не проведен анализ, отсутствуют выводы.

Критерии оценки ситуационной задачи:

- Зачтено – врач-ординатор правильно решил задачу, дал полный и развернутый ответ
- Не зачтено – обучающийся не справился с предложенной ситуационной задачей,

не может правильно интерпретировать ее решение и не справляется с дополнительным заданием.

6.4 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения и (или) для текущего контроля успеваемости

6.4.1 Контрольные вопросы к зачету:

№	Вопрос	Код компетенции (согласно РПД)
1	Наследственные болезни: определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней.	УК-1 ПК-6
2	Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	ПК-6
3	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.	УК-1 ПК-6
4	Принципы лечения наследственных болезней.	УК-1 ПК-6
5	Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.	ПК-6
6	Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.	ПК-6
7	Признаки Х-сцепленного (доминантного и рецессивного) наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.	УК-1 ПК-6
8	Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врожденных пороков развития.	ПК-6
9	Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии внутриутробного развития. «Критические периоды» внутриутробного развития.	УК-1 ПК-6
10	Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.	ПК-6
11	Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов.	УК-1 ПК-6

12	Методы диагностики наследственных болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.	ПК-6
13	Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.	УК-1 ПК-6
14	Медико-генетическое консультирование: определение, виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней.	УК-1 ПК-6
15	Виды, направления и уровни профилактики наследственной патологии. Предгравидарная профилактика врожденных пороков развития.	УК-1 ПК-6

6.4.2 Типовые тестовые задания для оценки сформированности компетенции:

1. Врожденные заболевания - это: (ПК-6)
 - а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
 - б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
 - в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
 - г) заболевания, не поддающиеся лечению.

2. 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.

3. 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.

4. 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

5. К какому подходу в лечении наследственных заболеваний можно отнести примеры: (УК-1)
- 1) назначение соматотропного гормона ребенку с наследственной формой карликовости вследствие сниженной функции гипофиза;
 - 2) назначение фенобарбитала для профилактики судорог у ребенка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы;
 - 3) назначение больших доз витаминов ребенку с умственной отсталостью вследствие хромосомной аномалии;
 - 4) назначение D-пенициллина для связывания внутриклеточных ионов меди при синдроме Вильсона-Коновалова;
 - 5) пересадка печени больному семейной гиперхолестеринемией;
 - 6) назначение карнитина ребенку с органической ацидезией для образования эфиров карнитина и их выведения;
 - 7) 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.

6.4.3 Типовые ситуационные задачи для оценки сформированности компетенций (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?

6.4.4 Темы рефератов:

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

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

6.5 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания

Положение «О проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся при реализации образовательных программ высшего образования в ННГУ», утвержденное приказом ректора ННГУ от 13.05.2021 №241-ОД, с изменениями, утвержденными приказом ректора ННГУ от 01.09.2021 №476-ОД.

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

а) основная литература:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст : электронный // URL : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html> 2.

Янушевич, О. О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / Под ред. О. О. Янушевича - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст : электронный // URL : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html>

б) программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

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.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности **31.08.73 Стоматология терапевтическая.**

Составитель д.б.н., директор ИББМ Ведунова М.В.

И.о. директора ИКМ - д.м.н. профессор Григорьева Н.Ю.

Руководитель программы - д.м.н., доцент, зав. кафедры клинической стоматологии ИКМ Тиунова Н.В.

Программа одобрена на заседании методической комиссии ИКМ от 2022 года, протокол № 13.