

**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  
«25» января 2023 г.  
Протокол № 1

Рабочая программа дисциплины (модуля)

***Медицинская генетика***

---

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

**Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре**

Направление подготовки / специальность

**31.08.78 Физическая и реабилитационная медицина**

Квалификация (степень)

**Врач физической и реабилитационной медицины**

Форма обучения

**Очная**

г. Нижний Новгород

2023 год

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

Дисциплина относится к дисциплинам части формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 ОПОП (Б1.В.02) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры «Физическая и реабилитационная медицина». Преподаётся в 4 семестре 2-го года обучения. Трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётные единицы.

Место дисциплины в учебном плане образовательной программы	
Блок 1. Дисциплины (модули)	Дисциплина Б1.В.02 «Медицинская генетика» относится к части ООП направления подготовки 31.08.78 «Физическая и реабилитационная медицина», формируемой участниками образовательных отношений.

### Целями освоения дисциплины «Медицинская генетика» являются:

Подготовка высококвалифицированного врача-специалиста, 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, 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**	
УК-1. Способен критически анализировать, определять возможности применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1. Демонстрирует навык критического анализа достижений в области медицины и фармации с применением парадигмы доказательности	<b>Знает:</b> принципы управления коллективом, различия социальные, этнические, конфессиональные и культурные <b>Умеет:</b> управлять коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные культурные различия <b>Владеет:</b> принципами и методами управления коллективом, толерантным восприятием социальных, этнических, конфессиональных и	тестирование Реферат

		культурных различий	
	УК-1.2. Составляет алгоритм применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте.	<p><b>Знает:</b> основы организации и координации процесса оказания медицинской помощи населению</p> <p><b>Умеет:</b> управлять коллективом в процессе оказания медицинской помощи населению, вносить необходимые коррективы в командную работу.</p> <p><b>Владеет:</b> принципами и методами организации процесса оказания медицинской помощи населению, методами налаживания обратной связи и приемами организации командной работы.</p>	Ситуационные задачи, реферат
ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность и безопасность медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, в том числе при реализации индивидуальных программ медицинской реабилитации или абилитации инвалидов	ОПК-6.1. Демонстрирует навыки проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов	<p><b>Знает</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Механизмы воздействия различных методов медицинской реабилитации на организм человека</li> <li>- принципы проведения различных мероприятий по медицинской реабилитации лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- принципы сочетания различных методов и мероприятий медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul> <p><b>Умеет</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить различные мероприятия по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> <li>- правильно сочетать различные методы и мероприятия медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul>	Тестирование, реферат

		<p><b>Имеет практический опыт</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведения различных мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> <li>- правильного сочетания различных методов и мероприятий медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul>	
	<p>ОПК-6.2. Демонстрирует навык применения лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p><b>Знает</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Механизмы воздействия различных лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</li> <li>- правила назначения различных лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</li> <li>- принципы сочетания различных лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul> <p><b>Умеет</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- назначать различные лекарственные препараты и медицинские изделия в процессе медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими</li> </ul>	<p>Ситуационные задачи, реферат</p>

		<p>рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правильно сочетать различные лекарственные препараты и медицинские изделия в процессе медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul> <p><b>Имеет практический опыт</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- назначения различных лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</li> <li>- сочетания различных лекарственных препаратов и медицинских изделий в процессе медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации инвалидов</li> </ul>	
	<p>ОПК-6.3. Оценивает эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации программы реабилитации инвалидов</p>	<p><b>Знает</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила и критерии оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации программы реабилитации инвалидов</li> </ul> <p><b>Умеет</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации программы реабилитации инвалидов</li> </ul> <p><b>Имеет практический опыт</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведения оценки эффективности и безопасности</li> </ul>	

		мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в том числе при реализации программы реабилитации инвалидов	
ПК-1. Способен проводить обследование пациентов с целью выявления нарушений функций и структур организма человека и последовавших за ними ограничений жизнедеятельности	ПК-1.1 Демонстрирует навык сбора жалоб с позиции МКФ у пациентов (их законных представителей), имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности	<b>Знает:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методики сбора анамнеза и жалоб у лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> <li>- методики физикального обследования лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> </ul> <b>Умеет:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- собирать анамнез и жалобы у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проводить физикальное обследование лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> <li>- использовать алгоритмы обследования пациентов, изложенные в утвержденных клинических рекомендациях по медицинской реабилитации</li> </ul> <b>Имеет опыт:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- сбора данных анамнеза, выяснения характера жалоб у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проведения физикального обследования лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> <li>- использования алгоритмов обследования пациентов, изложенных в утвержденных клинических рекомендациях по медицинской реабилитации</li> </ul>	Тестирование, реферат
	ПК-1.2. Демонстрирует навык проведения физикального обследования, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, определение степени выраженности ограничений жизнедеятельности, нарушений функций и структур организма человека в	<b>Знает:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Закономерности развития и функционирования здорового организма человека в различные возрастные периоды;</li> <li>- особенности регуляции функциональных систем организма человека в норме и при развитии патологических процессов</li> </ul> <b>Умеет:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить анализ данных анамнеза, характера жалоб у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проводить анализ результатов физикального обследования лиц</li> </ul>	Ситуационные задачи, реферат

	<p>соответствии с Международной классификацией функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ)</p>	<p>разного возраста и состояния здоровья;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- анализировать особенности ограничений функций у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализировать особенности ограничений жизнедеятельности у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализировать результаты проведения специальных функциональных проб и тестов, а также использования шкал, позволяющих уточнить функциональное состояние лиц разного возраста;</li> </ul> <p><b>Имеет практический опыт:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведения анализа данных анамнеза, характера жалоб у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проведения анализа результатов физикального обследования лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> <li>- проведения анализа особенностей ограничений функций у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проведения анализа особенностей ограничений жизнедеятельности у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- проведения анализа результатов использования специальных функциональных проб, тестов и шкал, позволяющих уточнить функциональное состояние лиц разного возраста;</li> </ul>	
	<p>ПК-1.3. Обосновывает необходимость направления пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, на инструментальное, лабораторное исследование и консультацию к другим специалистам для определения степени выраженности ограничений жизнедеятельности,</p>	<p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- функциональные методы, шкалы и тесты, используемые для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>- шкалы, тесты и опросники, используемые для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>- инструментальные методы исследования, используемые для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе</li> </ul>	<p>Ситуационные задачи, обсуждение реферата</p>

	<p>нарушений функций и структур организма человека</p>	<p>медицинской реабилитации</p> <p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- использовать методы, шкалы и тесты для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>- анализировать результаты динамического обследования, в т.ч. с использованием шкал, тестов и опросников для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>- анализировать результаты инструментальных методов исследования, используемых для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> </ul> <p><b>Имеет опыт:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- практического использования результатов осмотра, функционального тестирования для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>-- анализа результатов динамического обследования, в т.ч. с использованием шкал, тестов и опросников для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> <li>- анализа результатов инструментальных методов исследования, используемых для оценки динамики состояния здоровья лиц разного возраста и состояния здоровья в процессе медицинской реабилитации</li> </ul>	
	<p>ПК-1.4. Определяет реабилитационный потенциал и формулирует реабилитационный диагноз на основе МКФ</p>	<p><b>Знает</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Международную классификацию функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ), наиболее часто используемые домены классификации;</li> <li>- методику формулирования реабилитационного диагноза</li> <li>- методику уточнения реабилитационного потенциала у лиц разного возраста и состояния</li> </ul>	<p>Ситуационные задачи</p>



		<p>здоровья;</p> <p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- анализировать домены МКФ, отражающие нарушения функций у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализировать домены МКФ, отражающие ограничение активности у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализировать факторы окружающей среды и их влияние на активность лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- формулировать реабилитационный диагноз на основе МКФ у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- уточнять реабилитационный потенциал у лиц разного возраста и состояния здоровья;</li> </ul> <p><b>Имеет практический опыт:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- анализа доменов МКФ, отражающих нарушения функций у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализа доменов МКФ, отражающих ограничение активности у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- анализа факторов окружающей среды и их влияния на активность лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- формулирования реабилитационного диагноза на основе МКФ у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> <li>- уточнения реабилитационного потенциала у лиц разного возраста и состояния здоровья</li> </ul>	
--	--	--	--

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная форма обучения	очно-заочная форма обучения	заочная форма обучения
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>2 ЗЕТ</b>	<b>___ ЗЕТ</b>	<b>___ ЗЕТ</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>72</b>		
<b>в том числе</b>			

<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	<b>25</b>		
- занятия лекционного типа	<b>4</b>		
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	<b>20</b>		
<b>самостоятельная работа</b>	<b>47</b>		
<b>КСРИФ</b>	<b>1</b>		
<b>Промежуточная аттестация – экзамен/зачет</b>	<b>зачет</b>		

### 3.2. Содержание дисциплины

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	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная
<b>Модуль 1: Общие вопросы</b>  Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.	26	1	5			6	20
<b>Модуль 2: Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра</b>	13	1	5			6	7

больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.							
<b>Модуль 3:</b> 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				1		
<b>Промежуточная аттестация – зачет</b>							
<b>Итого</b>	72	4	20		1	25	47

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках практических занятий. Промежуточная аттестация осуществляется на зачете.

#### 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 студентов; 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.

Промежуточной аттестацией является зачет в 4 семестре.

## **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.

### **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 студентов, 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 ординаторами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы 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.

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 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 материала 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 доклада – 7-10 минут. Презентация должна быть выполнена в программе PowerPoint. Презентация должна быть хорошо иллюстрирована (рисунками, схемами, таблицами), логически согласована с докладом. Желательно свободное изложение доклада без зачитывания печатного текста.

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

Промежуточной формой контроля успеваемости 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 существа того или иного вопроса за счет:

- 1) уточняющих вопросов преподавателю;
- 2) подготовки докладов по отдельным темам, наиболее заинтересовавшие 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 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.

## **5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), включающий:**

### **5.1 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. Способен критически анализировать, определять возможности применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность и безопасность медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, в том числе при реализации индивидуальных программ медицинской реабилитации или абилитации инвалидов

ПК-1 (А/01.8) Способен проводить обследование пациентов с целью выявления нарушений функций и структур организма человека и последовавших за ними ограничений жизнедеятельности

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	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

			негрубых 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. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

### Шкала оценки 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».

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

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета, на котором определяется:

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

Зачет проводится в устной форме. Первым этапом зачета является тестирование, далее ординатор вытягивает 1 теоретический вопрос. Перед ответом на вопросы дается 45 минут для подготовки и составления кратких тезисов ответа. Далее ординаторам дает развернутый ответ на вопросы.

### Критерии оценки результатов обучения на зачете:

Зачет	Обучающийся хорошо посещает занятия, на занятиях участвует в обсуждениях, формирует вопросы, высказывает свою точку зрения в дискуссиях. Защитил реферат. Представил решение ситуационной задачи. Ответил на вопросы тестирования и зачета,.
-------	--

Незачет	Частые пропуски занятий, на занятиях не активен. Не защитил реферат. Имеет неудовлетворительные результаты тестирования. Не представил решение ситуационной задачи. Не ответил на вопросы зачета.
---------	---

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

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

- тестирование
- 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 и 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 «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 «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.

#### **Критерии оценки ситуационной задачи:**

- Зачтено – 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.

## 5.2 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения и (или) для итогового контроля сформированности компетенции

### 5.2.1 Задания (оценочные средства), выносимые на зачет

#### Вопросы для зачета:

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

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

### Вопросы для тестирования:

- Врожденные заболевания - это: УК-1
  - заболевания, обусловленные мутацией генов;
  - заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
  - заболевания, проявляющиеся при рождении;
  - заболевания, не поддающиеся лечению.
- Возможными причинами различия клинической картины наследственного заболевания могут быть: УК-1
  - неполная пенетрантность гена;
  - пол больного;
  - варьирующая экспрессивность гена;
  - воздействие факторов среды;
  - возраст больного.
- Первичная профилактика - это: ПК-1
  - комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
  - комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;
  - фенотипическая коррекция дефекта.
- 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: ОПК-6
  - 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: ОПК-6

- 1) назначение соматотропного гормона ребенку с наследственной формой карликовости вследствие сниженной функции гипофиза;
- 2) назначение фенobarбитала 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-пеницилламина 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.

### **5.2.2 Типовые задания для текущего контроля успеваемости**

#### **Ситуационные задачи:**

##### **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? ОПК-6
2. Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся? ОПК-5
3. Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему? УК-1
4. Тактика ведения в зависимости от результатов обследования. ПК-1
5. Прогноз потомства для обратившейся. УК-1
6. Какова частота патологии в популяции? УК-1

### **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 фенobarбиталом. 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? ПК-1
2. Возможна ли диагностика данного заболевания на ранней доклинической стадии? УК-1
3. Что стало причиной поздней постановки диагноза? УК-1
4. Какова дальнейшая диагностическая тактика? ОПК-6
5. Методы подтверждающей диагностики? ОПК-6
6. Возможные лечебные мероприятия? ОПК-6
7. Каков прогноз заболевания? ПК-1

### **Темы рефератов:**

1. Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др. ОПК-6
2. Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатому - физиологическому признаку. ОПК-6

3. Эндогенные и экзогенные причины врожденных заболеваний. ОПК-6
4. Типы наследования признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный тип наследования, наследование, сцепленное с полом. ПК-1
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. ПК-1
6. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. УК-1
7. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. ПК-1
8. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактики наследственных болезней. ОПК-6
9. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика. ОПК-6
10. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика. ОПК-6
11. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий. ПК-1
12. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный. ОПК-6
13. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний. УК-1
14. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение. УК-1
15. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия. ПК-1

### **Методические материалы, определяющие процедуры оценивания**

Положение «О проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся в ННГУ», утвержденное приказом ректора ННГУ от 13.05.2021 г. № 241-ОД, с изменениями, утвержденными приказом ректора ННГУ от 10.09.2021 № 496-ОД;

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

#### **а) основная литература:**

Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>

#### **б) дополнительная литература**

1. Пехов, А. П. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А. П. Пехов. - 3-е изд. , стереотип. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с. - ISBN 978-5-9704-3072-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>

#### **в) программное обеспечение и Интернет-ресурсы:**

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <https://urait.ru>

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>

ЭБС «Znaniyum.com». Режим доступа: <http://www.znaniyum.com>

ЭБС «Консультант врача» Режим доступа: [www.rosmedlib.ru](http://www.rosmedlib.ru)

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

### **7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)**

Учебная аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованная учебной мебелью и техническими средствами обучения (доска, экран, проектор, переносное мультимедийное оборудование (ноутбук), беспроводной Интернет, лицензионное программное обеспечение).

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 31.08.78 «Физическая и реабилитационная медицина

Автор: Директор ИББМ ведущий научный сотрудник кафедры, заведующий кафедрой. Д.б.н., доцент Ведунова М.В.

Программа одобрена на заседании методической комиссии Института клинической медицины, протокол № 4/12 от 07.12.2022 года.