

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

31.08.73 - Стоматология терапевтическая

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: Знать: основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения.	УК-1.1: Знать: основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения.	Тест	Зачёт: Контрольные вопросы
ПК-6: готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы	ПК-6.1: Знать: основные принципы и порядок проведения экспертизы временной нетрудоспособности, основную нормативно-правовую базу, регламентирующую деятельность по проведению экспертизы временной нетрудоспособности.	ПК-6.1: Знать: основные принципы и порядок проведения экспертизы временной нетрудоспособности, основную нормативно-правовую базу, регламентирующую деятельность по проведению экспертизы временной нетрудоспособности.	Тест	Зачёт: Контрольные вопросы

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/ лабора торные работы), часы	Всего	
	Ф Ф Ф	Ф Ф Ф	Ф Ф Ф	Ф Ф Ф	Ф Ф Ф
Модуль 1: Общие вопросы	23	1	7	8	15
Модуль 2: Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	23	1	7	8	15
Модуль 3: Медико- генетическое консультирование беременных.	25	2	6	8	17
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.

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.

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 - 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;
- 6. пересадка печени больному семейной гиперхолестеринемией;
- 7. назначение карнитина ребенку с органической ацидезией для образования эфиров карнитина и их выведения;
- 8. 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.

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

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.

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

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 незначительными 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 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 внутриутробного развития. «Критические периоды»

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

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 врожденных пороков развития.

Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики,

показания к применению. Методы диагностики наследственных болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.

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.

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. Медицинская генетика / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015.,

<https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=643943&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика / Акуленко Л.В., Янушевич О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015.,
<https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=643937&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/специальности 31.08.73 - Стоматология терапевтическая.

Автор(ы): Тиунова Наталья Викторовна, доктор медицинских наук, доцент.

Заведующий кафедрой: Тиунова Наталья Викторовна, доктор медицинских наук.

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