

# 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  
«30» ноября 2022 г.  
Протокол №13

Рабочая программа дисциплины (модуля)

***Медицинская генетика***

---

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

**Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре**

Направление подготовки / специальность

**31.08.46 Ревматология**

Квалификация (степень)

**Врач-ревматолог**

Форма обучения

**Очная**

г. Нижний Новгород

2022 год

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

Дисциплина относится к обязательным дисциплинам вариативной части Блока 1 ОПОП (Б1.В.02) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры «Ревматология». Преподаётся в 4 семестре 2-го года обучения. Трудоемкость дисциплины составляет 2 зачётных единицы.

### 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 (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)

Таблица 1

Формируемые компетенции (код компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), характеризующие этапы формирования компетенций
УК-1 готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	<b>З(УК-1)</b> Знать: основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения <b>У(УК-1)</b> Уметь: анализировать, обобщать и воспринимать информацию; ставить цель и формулировать задачи по её достижению. <b>В(УК-1)</b> Владеть: культурой мышления.
<b>ПК-1</b> готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	<b>(ПК-1) Знать</b> комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания <b>(ПК-1) Уметь</b> проводить комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания <b>(ПК-1) Владеть</b> навыками проведения комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и

	<p>включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>
<p><b>ПК-4</b> - готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>	<p><b>З (ПК-4) Знать:</b> правила составления и оформления научно-исследовательской документации и отчетов; систему сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья и генетической патологии взрослых и подростков для изложения полученных теоретических и эмпирических результатов</p> <p><b>У (ПК-4) Уметь:</b> составлять и оформлять научно-исследовательскую документацию и отчеты по результатам медико-статистического анализа, информации о показателях здоровья и генетической патологии взрослых и подростков; использовать систему социологических категорий, понятий и терминов для изложения полученных теоретических и эмпирических результатов</p> <p><b>В (ПК-4) Владеть:</b> навыками составления и оформления научно-исследовательской документации и отчетов; навыками изложения полученных теоретических и эмпирических данных в научно-исследовательской и отчетной документации; навыками предоставления результатов сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья и генетической патологии взрослых и подростков</p>
<p><b>ПК-5</b> готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p><b>З (ПК-5) проявления</b> патологических состояний, симптомов, синдромов злокачественных новообразований в соответствии с МКБ-10</p> <p>принципы диагностики и дифференциальной диагностики рака на основе знания пропедевтических, лабораторных и инструментальных методов исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе</p> <p><b>У(ПК-5)</b> выявлять патологические состояния, симптомы, синдромы злокачественных опухолей в соответствии с МКБ-10</p> <p>проводить диагностику и дифференциальную диагностику злокачественных опухолей на основе владения пропедевтическими, лабораторными и инструментальными методами исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе</p> <p><b>В(ПК-5)</b> методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов злокачественных опухолей в соответствии с МКБ-10</p> <p>методологией постановки диагноза злокачественного</p>

	новообразования (с учетом МКБ-10) на основе владения пропедевтическими, лабораторными и инструментальными методами исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе
<b>ПК-6</b> готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медицинской ревматологической помощи	<b>З(ПК-6)</b> принципы диагностики, лечения и тактику ведения больных злокачественными новообразованиями, в т.ч. при неотложных состояниях, нуждающихся в оказании медицинской помощи <b>У(ПК-6)</b> диагностировать и выбирать тактику, проводить лечение при неотложных состояниях <b>В(ПК-6)</b> методологией диагностики, лечения и тактику ведения больных со злокачественными опухолями, в т.ч. при неотложных состояниях, нуждающихся в оказании медицинской помощи

### 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 промежуточной аттестации), 47 часов составляет самостоятельная работа обучающегося.

Таблица 2

#### Содержание дисциплины (модуля)

##### Медицинская генетика

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,
		Занятия лекционного	Занятия семинарского	Занятия практического	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,	26	1	5			6	20

общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.							
<b>Модуль 2:</b> Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.  Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	13	1	5			6	7
<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.

## **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 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.

## **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-1 готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

ПК-4: Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков



ПК-5 - готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-6 - готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании ревматологической медицинской помощи

Индикаторы компетенции	Критерии оценивания			
	Не зачтено	Зачтено		
	«неудовлетворительно»	«удовлетворительно»	«хорошо»	«отлично»
<b>УК-1</b> <b>Знать:</b> принципы и методы абстрактного мышления, анализа и синтеза	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 ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<b>Уметь:</b> абстрактно мыслить, анализировать, синтезировать	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 несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<b>Владеть:</b> навыками абстрактного мышления, анализа и синтеза	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
<b>ПК-1 Знать</b> комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя	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 ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок.

<p>формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>				
<p><i>Уметь</i> проводить комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на</p>	<p>При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения.</p> <p>Имели место грубые ошибки.</p>	<p>Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.</p>	<p>Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.</p>	<p>Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме.</p>

здоровье человека факторов среды его обитания				
<i>Владеть</i> навыками проведения комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов.
-				
<b>ПК-4</b> <u>Знать:</u> правила составления и оформления научно-исследовательской документации и отчетов; систему сбора и медико-	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.

статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков для изложения полученных теоретических и эмпирических результатов				
<u>Уметь:</u> составлять и оформлять научно-исследовательскую документацию и отчеты по результатам медико-статистического анализа, информации о показателях здоровья взрослых и подростков; использовать систему социологических категорий, понятий и терминов для изложения полученных теоретических и эмпирических результатов	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 несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме.
<u>Владеть:</u> навыками составления и оформления научно-исследовательской документации и отчетов; навыками изложения	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.

полученных теоретических и эмпирических данных в научно-исследовательской и отчетной документации; навыками предоставления результатов сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков				
<b>ПК-5</b> <b>Знать:</b> проявления патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний в соответствии с МКБ-10. принципы диагностики и дифференциальной диагностики на основе знания пропедевтических, лабораторных и инструментальных методов исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе	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 ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<b>Уметь:</b> выявлять патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний в соответствии с МКБ-10. проводить диагностику и дифференциальную	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 с	Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном

ю диагностику на основе владения пропедевтическим и, лабораторными и инструментальными методами исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе			недочетами	объеме
<b>Владеть:</b> методами выявления патологических состояний, симптомов, синдромов в соответствии с МКБ-10. методологией постановки диагноза (с учетом МКБ-10) на основе владения пропедевтическим и, лабораторными и инструментальными методами исследования на амбулаторно-поликлиническом этапе	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
<b>ПК-6</b> <b>знать</b> принципы диагностики, лечения и тактику ведения ревматологических больных	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 ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<b>Уметь</b> диагностировать и выбирать тактику, проводить лечение	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	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном

			недочетами	объеме
<b>Владеть</b> методологией диагностики, лечения и тактику ведения больных	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.  Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
Шкала оценок по проценту правильно выполненных контрольных заданий	0-50%	51-70%	71-90%	91-100%

## 6.2 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.

## 6.3 Критерии и процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине, характеризующих сформированность компетенций (УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6)

*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.

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



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

##### Вопросы для зачета:

№п п	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-6
3	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.	УК-1
4	Принципы лечения наследственных болезней.	ПК-6
5	Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.	ПК-5
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.	ПК-6
8	Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых пороков развития.	ПК-4
9	Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии внутриутробного развития. «Критические периоды» внутриутробного развития.	УК-1
10	Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.	ПК-1
11	Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов.	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.	ПК-5
14	Медико-генетическое консультирование: определение,	ПК-1

	виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней.	
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: ПК-4
  - рекомендовать прерывание беременности;
  - предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;
  - предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;
  - рекомендовать повторную беременность
- К какому подходу в лечении наследственных заболеваний можно отнести примеры: ПК-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-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. Для миодистрофии Дюшена характерно: ПК-5
- а) дефицит АТФ;
  - б) дефицит андрогенов;
  - в) дефицит АКТГ;
  - г) избыток кальция в миоците;
  - д) дегенерация клеток передних рогов спинного мозга.

#### **6.4.2 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? ПК-5

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

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

### **Темы рефератов:**

1. Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др. УК-1
2. Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатому - физиологическому признаку. УК-1
3. Эндогенные и экзогенные причины врожденных заболеваний. ПК-1

4. Типы наследования признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный тип наследования, наследование, сцепленное с полом. ПК-1
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. ПК-5
6. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. ПК-1
7. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. ПК-4
8. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактики наследственных болезней. ПК-5
9. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика. ПК-4
10. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика. ПК-4
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-4
13. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний. ПК-5
14. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение. ПК-1
15. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия. ПК-5

### **6.5 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;

## **7. 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.

## **8. 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 31.08.46 Ревматология.

Автор ведущий научный сотрудник кафедры, заведующий кафедрой. д.б.н., доцент Ведунова М.В.

Заведующий кафедрой клинической медицины, д.м.н., доцент Григорьева Н.Ю.

Программа одобрена на заседании методической комиссии Института клинической медицины от 26.01.2023 года, протокол № 2.