

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 Ученого совета ННГУ

протокол № 10 от 02.12.2024 г.

**Рабочая программа дисциплины**

Медицинская генетика

---

Уровень высшего образования

Ординатура

---

Направление подготовки / специальность

31.08.49 - Терапия

---

Направленность образовательной программы

Терапия

---

Форма обучения

очная

---

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

## 1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.08 Медицинская генетика относится к обязательной части 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: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: Критически и системно анализирует возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2: Определяет возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: знать достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь критически и системно анализировать возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте  УК-1.2: знать определения возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте владеть методикой современных достижений в области медицины и фармации	Задачи Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы Тест
ОПК-4: Способен проводить	ОПК-4.1: Проводит клиническую диагностику и	ОПК-4.1: знать способы проведения	Задачи Реферат	

клиническую диагностику и обследование пациентов	обследование пациентов ОПК-4.2: Назначает пациентам лабораторно-инструментальные исследования	клинической диагностики и обследования пациентов уметь проводить клиническую диагностику и обследование пациентов владеть способами клинической диагностики и обследования пациентов  ОПК-4.2: знать применяемые лабораторно-инструментальные исследования уметь применять лабораторно-инструментальные исследования владеть навыками применения лабораторно-инструментальных исследований		Зачёт: Контрольные вопросы Тест
ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	ОПК-5.1: Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения	ОПК-5.1: знать необходимое лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях уметь назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях владеть необходимой информацией для назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях  ОПК-5.2: знать способы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения уметь контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения владеть способами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения	Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы Тест
ПК-1: Способен к оказанию медицинской	ПК-1.1: Проводит обследования пациентов,	ПК-1.1: знать способы и методы	Реферат	Зачёт:

помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля.	страдающих заболеваниями терапевтического профиля ПК-1.2: Оказывает необходимую медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля	проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля уметь проводить обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля  ПК-1.2: знать способы оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля уметь оказывать медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля		Контрольные вопросы Тест
--	--	---	--	-----------------------------

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	<b>очная</b>
<b>Общая трудоемкость, з.е.</b>	<b>2</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>72</b>
в том числе	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	
- занятия лекционного типа	<b>4</b>
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	<b>20</b>
- КСР	<b>0</b>
<b>самостоятельная работа</b>	<b>48</b>
<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>0</b> <b>Зачёт</b>

#### 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	
	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0
Общие вопросы медицинской генетики.	26	1	5	6	20
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	14	1	5	6	8
Медико-генетическое консультирование. Современные способы профилактики наследственных патологий.	32	2	10	12	20
Аттестация	0				
КСР	0				0
Итого	72	4	20	24	48

### Содержание разделов и тем дисциплины

Общие вопросы медицинской генетики. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Медико-генетическое консультирование. Современные способы профилактики наследственных патологий. Пренатальная диагностика: методы. Преимплантационное генетическое тестирование: типы и возможности. Неонатальный скрининг. Хромосомные болезни и генные синдромы. Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий.

#### 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 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;

#### 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 - Задачи) для оценки сформированности компетенции УК-1:

Женщина, 26 лет. В анамнезе замершая беременность на сроке 5-6 недель. Кариотип ворсин хориона: 46,XY,der(4),t(4;9). Было проведено кариотипирование родителей и получены следующие результаты: 46,XX и 46,XY,t(4;9). Расшифруйте полученные результаты кариотипирования и предположите причину замершей беременности.

### 5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Задачи) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

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 требованию матери на 3 сутки жизни. Период новорожденности протекал без особенностей, находилась на грудном вскармливании до 10 месяцев. В возрасте 4 месяцев ребенок стал вялым, перестал интересоваться игрушками, реагировать на мать. В 9 месяцев на фоне ОРЗ с субфебрильной температурой наблюдался приступ генерализованных тонико-клонических судорог продолжительностью до 2-х минут. Девочка осмотрена невропатологом, получала лечение фенобарбиталом. Приступ повторился через 3 месяца. В связи с выраженной задержкой статико-моторного развития направлена на консультацию в МГК. При осмотре правильного телосложения, кожные покровы бледные, на щеках диатезные высыпания, волосы светлые, глаза бледно-голубые. Печень и селезенка не увеличены. Мать обращает внимание на специфический запах мочи у ребенка. Отмечается значительное отставание психо-речевого и моторного развития, мышечная гипотония.

1. Ваш предположительный диагноз?
2. Возможна ли диагностика данного заболевания на ранней доклинической стадии? Что стало причиной поздней постановки диагноза?
3. Какова дальнейшая диагностическая тактика и методы подтверждающей диагностики?

### Критерии оценивания (оценочное средство - Задачи)

Оценка	Критерии оценивания
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.

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

Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика.

### 5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

Цитогенетические и молекулярно-генетические (секвенирование) методы исследования в клинической практике.

### 5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

Современные способы лечения наследственных патологий. Генная терапия и геномное редактирование.

### 5.1.6 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов

### Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
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;
хорошо	структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;
удовлетворительно	нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;
неудовлетворительно	оценка «неудовлетворительно» - нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

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

#### Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
	не зачтено	зачтено		
<u>Знания</u>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

<u>Умения</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<u>Навыки</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. 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.

**5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-4**

Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.

**5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-5**

Принципы лечения наследственных болезней.

**5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-1**

Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врожденных пороков развития.



### Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Дал развернутый ответ
не зачтено	Не дал развернутый ответ

#### 5.3.5 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции УК-1

Врожденные заболевания - это: УК-1

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

#### 5.3.6 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-4

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.

#### 5.3.7 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

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

- а) рекомендовать прерывание беременности;
- б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

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

г) рекомендовать повторную беременность

### **5.3.8 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-1**

Первичная профилактика - это: ПК-1

а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия

детей с наследственными болезнями;

б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития

унаследованного заболевания;

16

в) фенотипическая коррекция дефекта.

### **Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)**

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания.
не зачтено	Тест считается не выполненным при наличии менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания.

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

Основная литература:

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство : практическое руководство / Гинтер Е.К.; Пузырев В.П.; Куцев С.И. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-6307-9., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=807577&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология / Пехов А.П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=644147&idb=0>.

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

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 «Znanium.com». Режим доступа: <http://www.znanium.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)**

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

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 31.08.49 - Терапия.

Автор(ы): Колосова Ксения Сергеевна, кандидат медицинских наук

Кондакова Елена Владимировна, кандидат биологических наук.

Заведующий кафедрой: Григорьева Наталья Юрьевна, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 28.11.2024 г., протокол № 9.