

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего  
образования «Ивановская государственная медицинская академия»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

об-

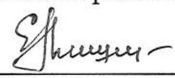
**Факультет:** лечебный

**Кафедра** акушерства и гинекологии, медицинской генетики



**УТВЕРЖДАЮ**

Проректор по учебной работе д. м. н, проф.

 И.Е. Мишина  
«5» июня 2020 г.

**Рабочая программа дисциплины  
«Медицинская генетика»**

Уровень высшего образования: специалитет

Направление подготовки (специальность) код 31.05.01 Лечебное дело

Квалификация выпускника – врач-лечебник

Направленность (специализация): Лечебное дело

форма обучения очная

Тип образовательной программы: программа специалитета

Срок освоения образовательной программы: 6 лет

Иваново, 2020 г.

## **1. Цель освоения дисциплины**

Целью освоения дисциплины (модуля) является формирование у студентов системных теоретических знаний по разделам медицинской генетики, овладение практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализу генетической составляющей мультифакториальной патологии, методологией формулирования цитогенетического и молекулярно-генетического диагнозов, принципам лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

## **2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы**

Дисциплина «Медицинская генетика» включена в базовую часть ОП. Обучение студентов медицинской генетике в медицинских ВУЗах осуществляется на основе преемственности знаний, умений и компетенций, полученных в курсе биологии, гистологии, нормальной анатомии, биохимии, нормальной и патологической физиологии в медицинских ВУЗах.

Медицинская генетика готовит студентов к осознанному восприятию других дисциплин: гуманитарных, социальных и экономических (философии, биоэтики, психологии и педагогики), а также всех профессиональных дисциплин.

Высшее медицинское учебное заведение призвано подготовить специалистов, вооружённых системой знаний и практических мер, объединённых целью сохранения и укрепления здоровья человека, продления его жизни, распознавания болезней и лечения больного. В комплексе научных дисциплин важное место занимает генетика – наука о наследственности и изменчивости как теоретическая основа современной медицины и руководство к практической деятельности по организации здорового образа жизни. Медицинская генетика, как составляющая генетики человека, является одной из наиболее перспективных наук, претерпевающих стремительное развитие в век научно-технической революции. Основная задача, которую решает медицинская генетика, это выяснение роли генов в возникновении патологии у человека. Исходя из этого, необходимо вооружить специалистов в области практической медицины и организации медицинского дела знаниями об организации генома человека, особенностях его функционирования, общих закономерностях развития наследственной и врожденной патологии человека, генетической составляющей мультифакториальных болезней, особенностей клинического проявления наследственных и врожденных заболеваний, методов их диагностики, лечения и профилактики.

## **3. Планируемые результаты обучения по дисциплине**

**3.1. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля):**

1. *ОПК-6 готовностью к ведению медицинской документации*
2. *ПК- 5 готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания*
3. *ПК-6 способностью к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра*
4. *ПК-8 способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.*

**3.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенный с формируемыми компетенциями**

**В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:**

<b>Код компетенции</b>	<b>Перечень знаний, умений навыков</b>	<b>Количество повторений</b>
<b>ОПК 6</b>	<b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний	<b>6</b>
	<b>Уметь</b> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности <b>Владеть</b> методами генетического анализа	<b>6</b>
<b>ПК-5</b>	<b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний	
	<b>Уметь:</b> - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;	<b>6</b>
	- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;	<b>6</b>
	- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;	<b>6</b>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> <li>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</li> <li>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</li> </ul> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>	<p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p>
<p><b>ПК-6</b></p>	<p><b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять целесообразность направления пробы (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;</li> <li>- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</li> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> <li>- обосновать необходимость проведения специаль-</li> </ul>	<p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p> <p>6</p>

	<p>ных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>	<p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p>
<b>ПК-8</b>	<p><b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>- определять целесообразность направления пробы (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;</p> <p>- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <p>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</p> <p>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития;</p> <p>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</p> <p>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>	<p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p> <p><b>6</b></p>

#### 4.Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 академических часа

курс	семестр	Количество часов			Форма промежуточного контроля
		Всего в часах и ЗЕ	Часы контактной работы	Часы самостоятельной работы	
4	7	23Е/ 72	28	44	зачет

## **5. Учебная программа дисциплины**

### **5.1. Содержание дисциплины**

**1. Основные понятия генетики. Методы исследования (генеалогический, цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические, близнецовый, популяционно-статистический). Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.**

Основные понятия генетики. Методы исследования (показания, методика проведения, интерпретация полученных данных). Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.

#### **2. Хромосомные болезни.**

Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-X, поли-Y, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).

#### **3. Геном человека. Моногенные болезни.**

Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).

#### **4. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.**

Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Тератогенные факторы. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Критические периоды эмбриогенеза.

#### **5. Болезни с наследственным предрасположением.**

Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека. Понятие мультифакториального заболевания. Генетический полиморфизм популяций как основа наследственной предрасположенности. Моногенно и полигенно обусловленная предрасположенность. Экогенетика и фармакогенетические реакции.

#### **6. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Итог.**

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и ин-

вазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

**5.2.**

**Учебно-тематический**

**план**

5.2 Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций\*

Наименование разделов дисциплины (модулей) и тем	Часы контактной работы					Всего часов контактной работы	Самостоятельная работа студента	Итого часов	Формируемые компетенции				Используемые образовательные технологии	инновационные технологии	Формы текущего и рубежного контроля успеваемости
	Лекции	семинары	лабораторные	практические	клинические				практические	ОПК-6	ПК-	ПК-			
1. Основные понятия генетики. Методы исследования (генеалогический, цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические, близнецовый, популяционно-статистический). Семиотика и принципы клинической диагно-	2			3		5	8	13	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р, УИРС	Т, Пр



стихи наследственных <b>бо- лезней.</b>														
2. Хромосомные болезни	1		3		4	9	13	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р, УИРС	Т, Пр
3. Геном человека. Моногенные болезни.	1		3		4	7	11	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р, УИРС	Т, Пр
4. . Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	1		3		4	7	11	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, Р НПК, УИРС	Т, Пр
5. Болезни с наследственным предрасположением	2		3		5	8	13					РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р, УИРС	Т, Пр
6. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	1		5		6	5	11					РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р, УИРС	Т, Пр

Зачет					6									
<b>ИТОГО:</b>	8			20		28	44	72						% использования инновационных технологий от общего числа тем 30%

**Список сокращений:**

- **Трудоёмкость** в учебно-тематическом плане указывается в академических часах. **Примеры образовательных технологий, способов и методов обучения** (с сокращениями): традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), активизация творческой деятельности (АТД), дискуссия типа форум (Ф), участие в научно-практических конференциях (НПК), учебно-исследовательская работа студента (УИРС), подготовка и защита рефератов (Р). **Примерные формы текущего и рубежного контроля успеваемости** (с сокращениями): Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), ЗС – решение ситуационных задач.

**6. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине** (имеются методические разработки для студентов)

**7. Характеристика оценочных средств для текущего контроля и промежуточной аттестации**

В соответствии с Положением «О проведении текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся государственного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Ивановская государственная медицинская академия Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию» от 24.02.2009 г. проводятся:

1) текущий контроль – тестовый контроль, устный опрос, проверка решения ситуационных задач, оценка уровня освоения практических умений, оценка выполнения рефератов, учебной исследовательской работы;

2) итоговый контроль – оценка теоретических знаний и практических умений.

**Текущий контроль** осуществляется на каждом учебном занятии, включает два или три контрольных мероприятия, которые проводятся преподавателем в течение данного занятия по изучаемой теме.

А) проверка отдельных исходных знаний, навыков и умений студентов, необходимых для успешного разбора темы занятия, проводится в начале занятия. Для этого используются открытые тесты, включающие 4-5 вопросов, требующих краткого ответа в свободной форме. Каждый ответ оценивается баллами от 0 (в случае отсутствия ответа на поставленный вопрос) до 20 (25) баллов при полном правильном ответе, в результате студент получает оценку в 100-балльной системе. Письменное тестирование в начале каждого занятия позволяет проверить уровень исходных знаний; развивает способности к написанию тестов в условиях ограниченного времени, что необходимо для итогового тестирования по дисциплине и итоговой аттестации выпускника

Б) проверка отдельных знаний, навыков и умений студента, полученных в ходе обучения на занятии. В ходе фронтального опроса оцениваются устные ответы обучающихся по проработанным самостоятельно темам и разделам и развернутые ответы у доски, демонстрирующие знание теоретических основ данной темы дисциплины с примерами или решение задач. Структура многих занятий позволяет оценить способность студента решать ситуационные задачи, разработанные для всех тем цикла

Устный фронтальный опрос, решение ситуационных задач позволяет с учетом лимита времени выбирать необходимое из большого объема подготовленной информации, развивает аналитическое мышление, навыки устного общения. Это позволяет готовить будущего специалиста к принятию решений и работе в экстренных ситуациях, способствует формированию клинического мышления, учит правильному общению с коллегами и пациентами. Оценка за ответ выставляется в 100-балльной системе в журнал.

В) оценка знаний и умений студентов, усвоенных на занятии; проводится, как правило, в виде проверки выполнения индивидуальных письменных заданий (проведение медико-генетического анализа и консультирования), решения ситуационных задач, оценивается уровень освоения практических умений (расчет генетического риска) по принципу «выполнено» или «не выполнено» без выставления баллов.

В соответствии с Положением «О текущем контроле успеваемости, промежуточной аттестации и порядке ликвидации академической задолженности обучающихся государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального об-

разования «Ивановская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения Российской Федерации»

1) текущий контроль:

А) вводный контроль – проверка отдельных знаний, навыков и умений обучающихся, необходимых для успешного разбора темы занятия, проводится в начале занятия. К нему относятся устный опрос, тестовый контроль.

Б) промежуточный контроль – проверка отдельных знаний, навыков и умений обучающихся, полученных в ходе обучения на занятии. К нему относятся тестовый контроль, проверка решения ситуационных задач, оценка уровня освоения практических умений.

В) выходной контроль – проверка отдельных знаний, навыков и умений обучающихся, усвоенных на занятии. К нему относятся защита историй болезни и УИРСов.

Г) контроль выживаемости остаточных знаний – повторная проверка отдельных знаний, навыков и умений обучающихся, полученных в ходе проведенных ранее практических занятий. К нему относятся тестовый контроль по разделам топической диагностики заболеваний эндокринной системы, оценка уровня освоения практических умений.

Все формы текущего контроля оцениваются с помощью 100-бальной системы.

***Промежуточной аттестацией*** усвоения теоретических знаний и практических умений проводится в форме зачета (Приложение №1)

студентами 3 курса лечебного факультета проводится в форме зачета.

Зачет является формой заключительной проверки освоения обучающимися теоретического материала и практических умений по дисциплине. К зачету допускаются студенты 4 курса лечебного факультета, успешно выполнившие программу дисциплины «Медицинская генетика» в соответствии с учебным планом.

Итоговая оценка по учебной дисциплине определяется с учетом текущей успеваемости (как средняя арифметическая двух оценок: оценки текущей успеваемости и оценки за зачет).

Зачет является формой заключительной проверки усвоения обучающимися теоретического материала и практических умений, опыта (владений) по дисциплине.

Зачет осуществляется в два этапа:

I. Тестовый контроль знаний. Имеется 10 вариантов тестов, содержащих 56 заданий в каждом). Положительной оценкой считается оценка 56 баллов и выше. Данный этап оценивается отметками «сдано», «не сдано».

II. Проверка практических умений, опыта (владений). В ходе данного этапа оцениваются умения интерпретировать результаты лабораторных методов обследования.

Решение практико-ориентированных задач, касающихся вопросов тематического плана дисциплины из основных разделов: хромосомные болезни, моногенные болезни, ВПР, профилактика наследственных и врожденных заболеваний.

Зачет считается сданным при условии успешного выполнения обоих его этапов – тестового контроля знаний и проверки практических умений.

Результат сдачи зачета (общий результат двух этапов) оценивается отметками «зачтено», «не зачтено».

Положительные оценки заносятся в зачетную книжку.

Критерии ответов на вопросы заключительного контроля

Критерии ответов	Количество баллов
Ответ правильный и полный, не содержит неточностей и ошибок	25 баллов
Ответ правильный, включает не менее половины необходимой информации, не содержит неточностей и ошибок	15 - 20 баллов
Ответ неполный, содержит не менее половины необходимой информации, допущены 1-2 биологические неточности	10 баллов
Ответ неполный, включает менее половины необходимой информации, имеются негрубые биологические ошибки	5 баллов
Ответ отсутствует или допущены грубые биологические ошибки	0 баллов

Система оценок обучающихся в ФГБОУ ВО ИвГМА Минздрава России

Характеристика ответа	Баллы ИвГМА	Оценка
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном ориентировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.	100-96	5+
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа.	95-91	5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя.	90-86	5-
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты или незначительные ошибки, исправленные студентом с помощью преподавателя.	85-81	4+
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован,	80-76	4

логичен, изложен в терминах науки. Однако допущены незначительные ошибки или недочеты, исправленные студентом с помощью "наводящих" вопросов преподавателя.		
Дан полный, но недостаточно последовательный ответ на поставленный вопрос, но при этом показано умение выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Ответ логичен и изложен в терминах науки. Могут быть допущены 1-2 ошибки в определении основных понятий, которые студент затрудняется исправить самостоятельно.	75-71	4-
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Студент не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Студент может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	70-66	3+
Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Умение раскрыть конкретные проявления обобщенных знаний не показано. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	65-61	3
Дан неполный ответ. Присутствует нелогичность изложения. Студент затрудняется с доказательностью. Масса существенных ошибок в определениях терминов, понятий, характеристике фактов, явлений. В ответе отсутствуют выводы. Речь неграмотна. При ответе на дополнительные вопросы студент начинает понимать связь между знаниями только после подсказки преподавателя.	60-56	3-
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Не понимает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.	55-51	2+
Не получен ответ по базовым вопросам дисциплины.	50-47	2
Отказ от ответа	46	2-
Присутствие на занятии	45	в журнал не ставится
Отсутствие на занятии (н/б)	0	

Поощрительные баллы по предмету:

Выступление с докладом на заседании НСК кафедры (+2 балла)

Выступление с докладом на неделе науки (+3 балла)

Призер недели науки (+ 5 баллов)

Продукция НИР (печатные работы, изобретения) (+5 баллов)

«Штрафные» баллы по предмету:

Пропуск лекции по неуважительной причине (- 2 балла)

Пропуск практических занятий по неуважительной причине (- 2 балла)

Неликвидация академической задолженности до конца семестра (- 5 баллов).

Опоздание на занятия (-1 балл)

## 8. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

### а) Основная литература:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учебник : для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060103.65 "Педиатрия", 060105.65 "Медико-профилактическое дело" по дисциплине "Медицинская генетика" : [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM)

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. <http://www.studmedlib.ru>

### б) Дополнительная литература:

1. Клиническая фармакогенетика / Сычев Д.А., Раменская Г.В., Игнатъев И.В., Кукес В.Г. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. <http://www.studmedlib.ru>

2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. <http://www.studmedlib.ru>

## 9. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети Интернет:

### I. Лицензионное программное обеспечение

1. Операционная система Windows,
2. Операционная система "Альт Образование" 8
3. MicrosoftOffice,
4. LibreOffice в составе ОС "Альт Образование" 8
5. STATISTICA 6 Ru,
6. 1С: Университет ПРОФ,,
7. Многофункциональная система «Информιο»,
8. Антиплагиат.Эксперт

### II Профессиональные базы данных, информационные справочные системы.

	Название ресурса	Адрес ресурса
	Электронные ресурсы в локальной сети библиотеки	
1	Электронная библиотека ИвГМА  Электронный каталог	Акт ввода в эксплуатацию 26.11.2012.  <a href="http://libisma.ru">http://libisma.ru</a> на платформе АБИС ИРБИС Договор № су-6/10-06-08/265 от 10.06.2008.
2	БД «MedArt»	Проблемно-ориентированная реферативная база данных, содержащая аналитическую роспись медицинских журналов

		центральной и региональной печати
3	СПС Консультант Плюс	Справочно-правовая система, содержащая информационные ресурсы в области законодательства
		Электронно-библиотечные системы (ЭБС)
4	ЭБС «Консультант студента»	<a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a> Полнотекстовый ресурс, представляющий учебную и научную литературу, в том числе периодику, а также дополнительные материалы – аудио, видео, анимацию, интерактивные материалы, тестовые задания и др.
5	БД «Консультант врача» Электронная медицинская библиотека»	<a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a> Ресурс для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования (НМО).
6	ЭБС «Лань»	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a> Электронные версии книг издательства «Лань» и других ведущих издательств учебной литературы, электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам
		Зарубежные ресурсы
7	БД «Web of Science»	<a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> Ведущая международная реферативная база данных научных публикаций.
8	БД научного цитирования Scopus	<a href="http://www.scopus.com">www.scopus.com</a> Крупнейшая единая база аннотаций и цитируемости рецензируемой научной литературы со встроенными инструментами мониторинга, анализа и визуализации научно-исследовательских данных.
		Ресурсы открытого доступа
9	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	<a href="http://www.feml.scsml.rssi.ru">www.feml.scsml.rssi.ru</a> Входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы.
10	Центральная Научная Медицинская Библиотека (ЦНМБ)	<a href="http://www.scsml.rssi.ru">http://www.scsml.rssi.ru</a> Является головной отраслевой медицинской библиотекой, предназначенная для обслуживания научных и практических работников здравоохранения.
11	Polpred.com Med.polpred.com	<a href="http://polpred.com">http://polpred.com</a> Самый крупный в рунете сайт новостей и аналитики СМИ по медицине.
12	Научная электронная библиотека elibrary.ru	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a> Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 18 млн научных статей и публикаций.
13	Научная электронная библиотека «КИБЕРЛЕНИНКА»	<a href="http://cyberleninka.ru">http://cyberleninka.ru</a> Научные статьи, публикуемые в журналах России и ближнего зарубежья.
14	Национальная электронная библиотека НЭБ	<a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a> Объединяет фонды публичных библиотек России федерального, регионального, муниципального уровней, библиотек научных и



		образовательных учреждений, а также правообладателей.
15	Российская Государственная Библиотека (РГБ)	<a href="http://www.rsl.ru">http://www.rsl.ru</a> Главная федеральная библиотека страны. Открыт полнотекстовый доступ (чтение и скачивание) к части документов, в частности, книгам и авторефератам диссертаций по медицине.
16	Consilium Medicum	<a href="http://con-med.ru">http://con-med.ru</a> Электронные версии ряда ведущих медицинских периодических изданий России, видеозаписи лекций и докладов конференций, информацию о фармацевтических фирмах и лекарственных препаратах.
Зарубежные ресурсы открытого доступа		
17	MEDLINE	<a href="http://www.pubmed.gov">www.pubmed.gov</a> База медицинской информации, включающая рефераты статей из медицинских периодических изданий со всего мира начиная с 1949 года
18	BioMed Central (BMC)	<a href="http://www.biomedcentral.com">www.biomedcentral.com</a> Свободный доступ к полным текстам статей более чем из 190 журналов по медицине, генетике, биологии и смежным отраслям
Информационные порталы		
19	Министерство здравоохранения Российской Федерации	<a href="https://www.rosminzdrav.ru">https://www.rosminzdrav.ru</a>
20	Министерство образования Российской Федерации	<a href="http://минобрнауки.рф">http://минобрнауки.рф</a>
21	Федеральный портал «Российское образование»	<a href="http://www.edu.ru">http://www.edu.ru</a> Ежедневно публикуются самые актуальные новости, анонсы событий, информационные материалы для широкого круга читателей: учащихся и их родителей, абитуриентов, студентов и преподавателей. Размещаются эксклюзивные материалы, интервью с ведущими специалистами – педагогами, психологами, учеными, репортажи и аналитические статьи.
22	Единое окно доступа	<a href="http://window.edu.ru">http://window.edu.ru</a>
23	Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов	<a href="http://fcior.edu.ru">http://fcior.edu.ru</a> Распространение электронных образовательных ресурсов и сервисов для всех уровней и ступеней образования. Обеспечивает каталогизацию электронных образовательных ресурсов различного типа за счет использования единой информационной модели метаданных, основанной на стандарте LOM.
Зарубежные информационные порталы		
24	Всемирная организация здравоохранения	<a href="http://www.who.int/en">http://www.who.int/en</a> Информация о современной картине здравоохранения в мире, актуальных международных проектах, данные Глобальной обсерватории здравоохранения, клинические руководства. Сайт адресован в первую очередь практическим врачам. Прямая ссылка на страницу с публикациями: <a href="http://www.who.int/publications/ru">http://www.who.int/publications/ru</a>

## 10. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Занятия по дисциплине «Медицинская генетика» проходят на кафедре акушерства и гинекологии, медицинской генетики, которая располагается на базе консультативной поликлиники.

ники и гинекологического корпуса ФГБУ "Ив НИИ М и Д им. В.Н. Городкова" Минздрава России, 4 этаж, г. Иваново, ул. Победы, д.20

Имеются:

- учебные аудитории - 7 на 85 посадочных мест
- кабинет заведующего кафедрой – 1
- ассистентская – 1
- лаборантская - 1
- лекционные аудитории ИвГМА - 4

Учебные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации. В учебном процессе используются компьютерные классы ИвГМА.

Для обеспечения учебного процесса имеются:

№ п/п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1	Лекционные аудитории ИвГМА (4)	№2 (парты, кресла) мультимедийный проектор ViewSonic PJD6353, ноутбук Lenovo ideapad 320-15IAP, экран, доска
		№3 (парты, кресла) мультимедийный проектор ViewSonic PJD6352LS, ноутбук Acer Aspire 5552 экран, доска
		№4 (парты, кресла) мультимедийный проектор SANYO PDG-DXT10L ноутбук Samsung N150 экран, доска
		№5 (парты, кресла) мультимедийный проектор ViewSonic PJD5483s, ноутбук Acer Extensa 4130 экран
2	Учебные аудитории (7)	Столы, стулья, доска аудиторная, наборы демонстрационного оборудования и учебно-методические пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации: мобильный ПК ASUS Монитор ж/к 17" Acer, СБ DEPO Race X320N, принтер лазерный Xerox (2), проектор NEC Profector симулятор родов CBS-1000, телевизор, таблицы, атласы, муляжи, фантомы, слайды, наборы слайдов, презентации по темам
3	Учебные аудитории Центра НПО ИвГМА блок хирургических манипуляций (1)	Манекен акушерский светлый, манекен полноростовой отработки навыков по уходу
	блок неотложной помощи (4)	Компьютерный класс: столы, стулья, компьютер персональный lenovo aio 520 (17) Столы и стулья, стол для переговоров «сириус», шкаф книжный, доска настенная, телевизор Samsung, системный блок, монитор, негатоскоп, симуляционная система родов электронная ВиртуЭЛЬ и плод, акушерский манекен, фантом гинекологический муляж накладной молочных желез,
4.	Помещения для хранения и профилактиче-	Шкафы для хранения, стеллаж для таблиц, мультимедийные презентации, таблицы,

	ского обслуживания учебного оборудования (лаборантская1)	
5.	Учебные аудитории для проведения самостоятельной работы (читальный зал библиотеки ИвГМА, компьютерный класс центра информатизации)	Стол, стулья, компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду академии. Читальный зал: компьютер в комплекте (4), принтеры (3) Комната 44 (совет СНО): компьютер DEPO в комплекте (3) Центр информатизации: ноутбук lenovo в комплекте (9)

\*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа (лекционные аудитории), занятий семинарского типа (практические занятия, лабораторные занятия) (учебные аудитории), групповых и индивидуальных консультаций (учебные аудитории), текущего контроля и промежуточной аттестации (учебные аудитории).

### 11. Информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Образовательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины: традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), активизация творческой деятельности (АТД), дискуссия типа форум (Ф), участие в научно-практических конференциях (НПК), учебно-исследовательская работа студента (УИРС), подготовка и защита рефератов (Р).

Учебные пособия (электронные) по темам: «Хромосомные болезни», «Моногенные болезни», «Врожденные пороки развития», «Профилактика наследственной и врожденной патологии».

### 12. Протоколы согласования рабочей программы дисциплины (модуля) с другими кафедрами.

#### Разделы дисциплины и междисциплинарные связи с предшествующими дисциплинами

№ п/п	Наименование предшествующих дисциплин	№ № разделов данной дисциплины, согласуемые с предшествующими дисциплинами							
		1	2	3	4				
1.	Биология	+	+	+	+				
2.	Биохимия		+						
3.	Гистология, эмбриология, цитология	+		+					
4.	Иммунология		+		+				

#### Разделы дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№ п/п	Наименование последующих дисциплин	№ № разделов данной дисциплины, необходимых для изучения последующих дисциплин							
		1	2	3	4				
1.	Акушерство и гинекология	+	+	+	+				

2.	Госпитальная терапия	+	+	+	+					
3.	Факультетская терапия		+							
4.	Урология	+		+						
5.	Психиатрия, медицин- ская психология	+	+	+						

Разработчик(и) рабочей программы: *д.м.н., доцент Фетисова И.Н.*

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры, утверждена на заседании центрального координационно-методического совета 5.06.2020 г., протокол № 6

Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ивановская государственная медицинская академия»

Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики лечебного факультета

**Приложение**  
**к рабочей программе дисциплины**

**Фонд оценочных средств  
для проведения промежуточной аттестации по дисциплине**

**«Медицинская генетика»**

Уровень высшего образования:	специалитет
Квалификация выпускника:	Врач-лечебник
Направление подготовки:	<i>31.05.01 Лечебное дело</i>
Направленность (специализация)	<i>Лечебное дело</i>
Тип образовательной программы:	Программа специалитета
Форма обучения:	<i>очная</i>
Срок освоения образовательной программы:	<i>6 лет</i>

2020 г.

## 1. Паспорт ФОС по дисциплине (модулю)

### 1.1. Компетенции, формированию которых способствует дисциплина (модуль)

Код	Наименование компетенции	Этапы формирования
ОПК 6	<u>готовностью к ведению медицинской документации</u>	7 семестр
ПК- 6	<u>способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра.</u>	7 семестр
ПК- 5	<u>готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</u>	7 семестр.
ПК-8	<u>способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами</u>	7 семестр

### 1.2. Программа оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

№ п.	Коды компетенций	Контролируемые результаты обучения	Виды контрольных заданий (оценочных средств)	Контрольное мероприятие (аттестационное испытание), время и способы его проведения
	ОПК 6	<b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний <b>Уметь</b> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности <b>Владеть</b> методами генетического анализа	<i>Комплект тестовых заданий</i> <i>Ситуационные задачи</i>	<i>Зачет 7 семестр</i>
	ПК - 5	<b>Знать:</b> перечисляет этиологические факторы, механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных;	<i>Комплект тестовых заданий</i> <i>Ситуационные задачи</i>	<i>Зачет 7 семестр</i>

		Объясняет методику сбора и оценки анамнеза: социального, биологического, генеалогического; методологические принципы клинического обследования пациента		
		Воспроизводит критерии диагностики заболеваний, классификации поражения органов и систем		
		Перечисляет планируемое обследование с учетом предварительного диагноза		
		Перечисляет алгоритмы оценки современных методов клинического, лабораторного инструментального обследования, генетического		
		<b>Уметь:</b> Умеет: выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний;		
		собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения		
		проводить диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний; и формулировать предварительный диагноз поставить диагноз согласно классификации		
		Умет составить план обследования с учетом предварительного диагноза		
		Оценивать результаты: генетического исследования, лабораторного и инструментального		
		<b>Владеть:</b> выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе наследственных		
		собирает и оценивает анамнез: социальный, биологический, генеалогический; Проводит клини-		



		ческое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам		
		оценивает физическое и нервно-психическое развитие пациента		
		Проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе наследственных заболеваний, ставит диагноз согласно классификации		
		Составляет план обследования с учетом предварительного диагноза		
		Оценивает результаты обследования больного, в том числе генетического		
	ПК-6	<p><b>Знать</b> законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;</li> <li>- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</li> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использо-</li> </ul>	<p><i>Комплект тестовых заданий</i></p> <p><i>Ситуационные задачи</i></p>	<i>Зачет 7 семестр</i>

		<p>вать соответствующую терминологию;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> <li>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</li> <li>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</li> </ul> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>		
	ПК - 8	<p><b>Знать</b> Перечисляет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний</p>	<p><i>Комплект тестовых заданий</i></p> <p><i>Ситуационные задачи</i></p>	Зачет 7 семестр
		<p>Может определить рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропными и патогенетическими средствами)</p>		
		<p><b>Уметь</b> Определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний</p>		
		<p>Определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных</p>		

		патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства)		
		<b>Владеть</b> Применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний.		
		Выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства)		

## 2. Оценочные средства

### 2.1 Тест.

1. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это:

- а) кроссинговер
- б) транслокация
- в) нерасхождение хромосом в гаметогенезе
- г) инверсия
- д) делеция

2. Полная моносомия - это:

- а) отсутствие короткого плеча хромосомы
- б) отсутствие длинного плеча хромосомы
- в) отсутствие всей хромосомы
- г) появление дополнительной хромосомы
- д) наличие двух клонов клеток

3. Известны следующие варианты количественных изменений хромосом человека кроме:

- а) моносомии
- б) трисомии
- в) тетрасомии
- г) полиплоидии
- д) гаплоидии

4. Показанием к назначению цитогенетического исследования являются:

1. гиподонтия,
2. евнухоидное телосложение,
3. гирсутизм,
4. азооспермия,
5. врожденный порок сердца.

а) правильный ответ 1 и 2

б) правильный ответ 1 и 5

в) правильный ответ 2 и 4

г) правильный ответ 3 и 4

д) правильный ответ 3 и 5

5. Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

1. Марфана

2. Клайнфельтера

3. Крузона

4. Меккеля

5. Эдвардса

а) правильный ответ 1 и 2

б) правильный ответ 1 и 5

в) правильный ответ 2 и 4

г) правильный ответ 3 и 4

д) правильный ответ 2 и 5

6. Сочетание следующих признаков позволяет предположить синдром Шерешевского-Тернера:

1. низкий рост,

2. высокий рост,

3. умственная отсталость,

4. аменорея,

5. порок сердца.

- а) правильный ответ 1 и 3
- б) правильный ответ 1 и 4
- в) правильный ответ 3 и 4
- г) правильный ответ 2 и 4
- д) правильный ответ 3 и 5

7. Общими признаками хромосомных болезней являются:

- 1. низкая масса тела при доношенной беременности,
- 2. сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития,
- 3. сокращение продолжительности жизни,
- 4. депигментация кожи,
- 5. специфический запах мочи.

- а) правильный ответ 1, 2 и 4
- б) правильный ответ 2, 3 и 4
- в) правильный ответ 1, 2 и 3
- г) правильный ответ 2, 4 и 5
- д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

8. Общими признаками для трисомии 21 и 18 хромосом являются:

- 1. пороки сердца;
- 2. число хромосом 47;
- 3. отставание в физическом и психическом развитии

- а) правильный ответ 1 и 2
- б) правильный ответ 1 и 3
- в) правильный ответ 2 и 3
- г) правильный ответ 1, 2 и 3

9. Признаками аутосомно-доминантного наследования являются:

- 1. вертикальный характер передачи болезни в родословной;
- 2. проявление патологического состояния, независимое от пола;

3. вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50 %

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1 и 2
- д) правильный ответ 1,2 и 3

10. Генная мутация это:

- 1. замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;
- 2. делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов;
- 3. вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;
- 4. перестановка нуклеотидов внутри гена

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 4
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4

11. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- 1. изменение числа хромосом;
- 2. генные мутации;
- 3. сбалансированные транслокации

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1 и 3
- д) правильный ответ 1,2 и 3

12. Выберите правильные утверждения:

- 1. эпикант – сросшиеся брови;
- 2. арахнодактилия – увеличение размеров кистей и стоп;
- 3. микрогения – малые размеры верхней челюсти;
- 4. гипертелоризм – опущенные наружные углы глаз;

5. фильтр – кожная крыловидная складка

- а) 1, 2, 3
- б) 2, 3, 4
- в) 4, 5
- г) 2, 3, 5
- д) 2, 4

13. Малая аномалия развития – морфологическое изменение органа:

- а) не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее функцию органа;
- б) выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее функцию органа;
- в) приводящее к нарушению функции органа

14. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изменению органа или части органа:

- а) выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающему функцию органа;
- б) выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа;
- в) приводящее к нарушению функции органа;

15. Синдактилия является следствием нарушения следующего механизма на клеточном уровне:

- а) пролиферации;
- б) дифференцировки;
- в) избирательной сортировки;
- г) клеточного перемещения;
- д) апоптоза

16. Выберите правильные утверждения:

- 1. агенезия – полное врожденное отсутствие органа;
- 2. гетеротопия – нарушение дифференцировки отдельных типов ткани;
- 3. эктопия – смещение органа, т. е. расположение его в необычном месте;
- 4. гетероплазия – наличие клеток, тканей или целых участков органа в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть не должно;
- 5. макросомия (гигантизм) – увеличенная длина тела

- а) 1, 2, 3
- б) 1, 3, 5
- в) 3, 4, 5
- г) 2, 4

д) 2, 4, 5

17. Наследственными называются пороки, развитие которых обусловлено:

1. совместным действием наследственного материала плода и негативным влиянием факторов внешней среды;
2. изменением наследственного материала у плода;
3. хромосомными и генными мутациями;
4. действием тератогенных факторов;

а) 1

б) 2

в) 2, 3

г) 4

18. К эмбриопатиям относятся пороки, формирование которых:

1. происходит внутриутробно;
2. обусловлено поражением гамет;
3. происходит от 16 дня до конца 8 недели эмбрионального развития;
4. происходит в течение первых двух недель эмбриогенеза

19. Аномалад – это:

- а) комплекс пороков, вызванный одной ошибкой морфогенеза;
- б) изолированный порок;
- в) порок, развитие которого обусловлено генной мутацией
- г) комплекс пороков в двух и более системах

20. Назовите эндогенные причины формирования ВПР:

- а) «старение» гамет;
- б) генеративная генная доминантная мутация;
- в) коревая краснуха у беременной женщины;
- г) алкоголизм матери;
- д) возраст родителей

21. Врожденные заболевания:

- а) формируются пренатально;
- б) формируются постнатально;
- в) обусловлены действием тератогенных факторов;
- г) обусловлены изменением наследственного материала у плода

22. Назовите экзогенные причины формирования ВПР:

- а) мутация в гамете;



- б) мутация в зиготе;
- в) коревая краснуха у беременной женщины;
- г) алкоголизм матери;
- д) мутация в бластомере

23. Фенокопия – это состояние, которое:

- а) формируется под действием средовых факторов;
- б) является следствием мутации;
- в) повторяет фенотипически наследственное заболевание;
- г) передается по наследству

24. Генокопии – это состояния, при которых:

- а) один фенотип определяется мутациями разных генов;
- б) разные мутации одного гена определяют один фенотип;
- в) мутация одного гена определяет разные фенотипы

25. Классификация ВПР по этиологии включает:

- а) наследственные пороки;
- б) гамеопатии;
- в) эмбриопатии;
- г) мультифакториальные пороки;
- д) фетопатии;
- е) экзогенные пороки;
- ж) множественные пороки

26. Классификация ВПР по срокам поражения развивающегося организма включает:

- а) наследственные пороки;
- б) гамеопатии;
- в) эмбриопатии;
- г) мультифакториальные пороки;
- д) фетопатии;
- е) экзогенные пороки;
- ж) множественные пороки;
- з) бластопатии

27. Агенезия является следствием нарушения следующего механизма на клеточном уровне:

- а) пролиферации;
- б) дифференцировки;
- в) избирательной сортировки;
- г) клеточного перемещения;
- д) апоптоза

28. При синдроме Шерешевского-Тернера ведущим пороком развития является:
- а) агенезия гонад;
  - б) эктопия почек;
  - в) гетеротопия поджелудочной железы;
  - г) открытый артериальный проток;
  - д) дефект межпредсердной перегородки
29. Назовите синдромы ВПР хромосомной этиологии: а) Патау; б) Марфана; в) Элерс-Данлоса; г) Клайнфельтера; г) Мартина-Белл
30. Назовите синдромы ВПР моногенной этиологии: а) Патау; б) Марфана; в) Элерс-Данлоса; г) Клайнфельтера; г) Мартина-Белл
31. Плейотропия – это явление, при котором:
- а) один ген определяет совокупность признаков;
  - б) один признак контролируется многими генами;
  - в) признак имеет различную степень выраженности
32. Выберите правильные утверждения:
- а) арахнодактилия – длинные тонкие пальцы;
  - б) гетеротопия – наличие клеток, тканей или целых участков органа в другом органе или в тех зонах того же органа, где их быть не должно;
  - в) синофриз – выступающая нижняя челюсть;
  - г) гетероплазия – нарушение дифференцировки отдельных типов ткани;
  - д) макростомия (гигантизм) – увеличенная длина тела
33. Наибольшее количество ВПР относится к категории: а) гаметопатий; б) бластопатий; в) эмбриопатий; г) фетопатий
34. Мультифакториальными называются пороки, развитие которых обусловлено:
- а) совместным действием наследственного материала плода и негативным влиянием факторов внешней среды;
  - б) изменением наследственного материала у плода;
  - в) хромосомными и генными мутациями;
  - г) действием тератогенных факторов
35. При диагностике синдрома ВПР хромосомной этиологии используют:
- а) «портретную» диагностику;
  - б) цитогенетический метод;
  - в) биохимический метод;
  - г) метод ДНК-диагностики
36. При диагностике моногенного синдрома ВПР используют:
- а) «портретную» диагностику;
  - б) цитогенетический метод;
  - в) метод ДНК-диагностики

37. Экзогенными называются пороки, развитие которых обусловлено:

- а) совместным действием наследственного материала плода и негативным влиянием факторов внешней среды;
- б) изменением наследственного материала у плода;
- в) хромосомными и генными мутациями;
- г) действием тератогенных факторов

38. Выберите правильные утверждения:

- а) синофриз – сросшиеся брови;
- б) макростомия – увеличение размеров кистей и стоп;
- в) эпикант - вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза;
- г) микроτία – уменьшение размера ушной раковины;
- д) блефарофимоз – короткая и узкая глазная щель по горизонтали

**Вопросы составлены на освоение компетенций ОПК -5=38, ПК – 5=38, ПК-8=38. выберите один правильный ответ**

**Эталон ответов**

1.	б	31	а
2.	в	32	б
3.	а	33	б
4.	а	34	а
5.	г	35	д
6.	д	36	а
7.	в	37	д
8.	а	38	в
9.	в		
10.	а		
11.	б		
12.	д		
13.	в		

14.	г		
15.	б		
16.	б		
17.	в		
18.	а		
19.	б		
20.	в		
21.	в		
22.	в		
23.	в		
24.	в		
25.	б		
26.	в		
27.	г		
28.	д		
29.	д		
30.	б		

Тестовый контроль – считается выполненным при условии положительных ответов не менее чем на 56% тестовых заданий. При ответы на тестовые задания выясняют уровень усвоения компетенций.

## 2.2. Оценка практических умений

Проверки освоения практических умений путем курации больного с выяснением анамнезов жизни и болезни, клинического обследования пациента, составления плана дополнительного обследования и оценки полученных результатов, оформления клинического диагноза с проведением при необходимости дифференциально-диагностических мероприятий, определения мер профилактики и диспансерного наблюдения ребенка

В ходе данного этапа оцениваются умения выполнять физикальные методы исследования, интерпретировать результаты лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).

**На данном этапе выясняется уровень освоения компетенций**

Компе-	Высокий уровень	Средний уровень	Низкий уровень	Очень низкий
--------	-----------------	-----------------	----------------	--------------

тенция	86 баллов и выше	71-85 баллов	56-70	до 56 баллов
ОПК- 6	Самостоятельно без ошибок пользуется учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности <b>Владеет</b> методами генетического анализа	Самостоятельно <b>умеет</b> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, но при этом делает некоторые ошибки <b>Владеть</b> методами генетического анализа	<b>Уметь</b> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности с помощью преподавателя <b>Владеть</b> методами генетического анализа	<b>Не умеет</b> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности <b>Не владеет</b> методами генетического анализа
ПК - 5	<b>Уметь:</b> самостоятельно без ошибок умеет выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний.	<b>Уметь:</b> Самостоятельно выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний; но при этом делает некоторые ошибки	<b>Уметь:</b> Только под руководством преподавателя может выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний;	<b>Уметь:</b> Не может выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний;
	Самостоятельно и без ошибок умеет собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический ;проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения	Самостоятельно может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения, но при этом делает некоторые ошибки	Только под руководством преподавателя может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения	Не может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический ;проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения
	Самостоятельно и без ошибок проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе генетических заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит	Самостоятельно проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе генетических заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз со-	Под руководством преподавателя проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе генетических заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит	Не может проводить диагностику различных соматических заболеваний в том числе генетических заболеваний; и формулировать предварительный диагноз поставить ди-

	диагноз согласно классификации	гласно классификации	диагноз согласно классификации	агноз согласно классификации
	Самостоятельно и без ошибок умеет составить план обследования с учетом предварительного диагноза	Самостоятельно умеет составить план обследования с учетом предварительного диагноза, но делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя умеет составить план обследования с учетом предварительного диагноза	Не умеет составить план обследования с учетом предварительного диагноза
	Самостоятельно и без ошибок Оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи: результаты лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).	Самостоятельно оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи: лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), но при этом делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи, лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).	Не может оценить результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи, лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).
	<b>Владеть:</b> Самостоятельно без ошибок выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний.	<b>Владеть:</b> Самостоятельно выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, но при этом делает некоторые ошибки	<b>Владеть:</b> Только под руководством преподавателя выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний	<b>Владеть:</b> Не может выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний;
	Самостоятельно без ошибок собирает и оценивает анамнез: социальный, биологический, генеалогический; проводит клиническое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам	Самостоятельно собирает и оценивает анамнез: социальный, биологический, генеалогический; проводит клиническое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам, но при этом делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя собирает и оценивает анамнез: социальный, биологический, генеалогический; проводит клиническое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам	Не может собрать и оценить анамнез: социальный, биологический, генеалогический; провести клиническое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам

	Самостоятельно без ошибок проводит диагностику различных соматических заболеваний, ставит диагноз согласно классификации	Самостоятельно проводит диагностику различных соматических заболеваний, ставит диагноз согласно классификации, при этом делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя проводит диагностику различных соматических заболеваний, ставит диагноз согласно классификации	Не может проводить диагностику различных соматических заболеваний, не может поставить диагноз согласно классификации
	Самостоятельно без ошибок составляет план обследования пациента с учетом предварительного диагноза	Самостоятельно составляет план обследования пациента с учетом предварительного диагноза, но при этом делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя составляет план обследования пациента с учетом предварительного диагноза	Не может составить план обследования пациента с учетом предварительного диагноза
	Самостоятельно без ошибок оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи, лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).	Самостоятельно оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического),	Под руководством преподавателя оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи: лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).	Не может оценить результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи: общего лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).
ПК-6	Самостоятельно без ошибок <b>Умеет:</b> - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родослов-	Самостоятельно <b>Уметь:</b> - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родослов-	Под руководством преподавателя <b>Умеет:</b> - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родослов-	<b>Не может:</b> - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родослов-

	<p>ную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развия;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> <li>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических ме-</li> </ul>	<p>в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развия;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> <li>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования</li> </ul>	<p>ную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развия;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> </ul>	<p>представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;</li> <li>- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развия;</li> <li>- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</li> <li>- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</li> </ul>
--	---	--	--	---



	<p>тодов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p><b>Владеет</b> методами генетического анализа</p>	<p>для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследований, но при этом делает некоторые ошибки</p> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа Но при этом делает некоторые ошибки</p>	<p>тодов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>	<p>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО).</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p><b>Владеть</b> методами генетического анализа</p>
ПК - 8	<p><b>Уметь</b></p> <p>Самостоятельно без ошибок определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний</p>	<p><b>Уметь</b></p> <p>Самостоятельно без ошибок Определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний при этом делает некоторые ошибки</p>	<p><b>Уметь</b></p> <p>Под руководством преподавателя Определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний</p>	<p><b>Уметь</b></p> <p>Не может определить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний</p>
	<p>Самостоятельно без ошибок определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др .средства)</p>	<p>Самостоятельно определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др .средства), при этом делает некоторые ошибки</p>	<p>Под руководством преподавателя определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства)</p>	<p>Не может определить рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства)</p>
	<b>Владеть</b>	<b>Владеть</b>	<b>Владеть</b>	<b>Владеть</b>

	Самостоятельно без ошибок применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний;	Самостоятельно применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний, но делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний,	Не может применить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний;
--	--	--	---	---

**Практические умения оцениваются по следующим критериям**

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
1	2	3
Самостоятельно без ошибок выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся генетических заболеваний, собирает и оценивает анамнез: социальный, биологический, генеалогический; проводит клиническое обследование пациента по общепринятым методологическим принципам оценивает физическое и нервно-психическое развитие пациента; проводит диагностику различных генетических заболеваний, ставит диагноз согласно классификации; составляет план обследования пациента с учетом предварительного диагноза; оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи; лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), пользуется современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; дает характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе генетических; применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных генетических заболеваний; выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); оказывает н Ответ формулируется в терминах науки, изложен литера-	86-100	5

<p>турным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p>		
<p>Самостоятельно выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; собирает и оценивает анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивает выявленные при обследовании изменения; оценивает физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации; оценивает результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи: общего пользуется современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; дает характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний; выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); оказывает неотложную помощь на госпитальном этапе</p> <p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты или незначительные ошибки, исправленные студентом с помощью преподавателя</p>	<p>85-71</p>	<p>4</p>
<p>Только под руководством преподавателя выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения; оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных генетических заболеваний и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации; оценивает результаты анализов, в том числе:</p>	<p>70-56</p>	<p>3</p>

<p>общего анализа крови; анализов мочи; лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), пользуется современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; дает характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных генетических заболеваний ; применяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных генетических заболеваний; выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); оказывает неотложную помощь на госпитальном этапе</p> <p>Ответ недостаточно полный и недостаточно развернутый. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Студент не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Речевое оформление требует поправок, коррекции</p>		
<p>Не может: выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценить выявленные при обследовании изменения; выявить патологические синдромы поражения; проводить диагностику различных генетических заболеваний формулировать предварительный диагноз, ставить диагноз согласно классификации; оценить результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи: лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), пользоваться современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; давать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания применять различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний, выбирать конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этио-</p>	<p>Ниже 55</p>	<p>2</p>

<p>тропные и патогенетические и др. средства); оказывать неотложную помощь на госпитальном этапе</p> <p>Ответ неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме с существенными ошибками. Присутствует фрагментарность, нелогичность изложения. Не понимает причинно-следственные связи между понятиями. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.</p>		
---	--	--

### 2.3 Оценочное средство: ситуационная задача

В здоровой супружеской паре (женщине 39 лет, мужчине 42 года) пятая желанная беременность завершилась рождением ребенка с множественными стигмами и врожденными пороками развития. В фенотипе новорожденного: брахицефалическая форма черепа, уплощение затылка и лица, эпикант, монголоидный разрез глазных щелей, плоская переносица, глазной гипертелоризм, деформация ушных раковин, высокое небо, макроглоссия, мезобрахидактилия на кистях, клинодактилия V пальцев, поперечная складка на ладонях, широкий сандалевидный промежуток на стопах. В семье есть два здоровых сына 15 и 13 лет. Родословная супругов не отягощена, особенностей фенотипа у супругов не отмечается.

#### ВОПРОСЫ:

1. Наличие какого синдрома можно предположить? Является ли заболевание наследственным?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

#### ЭТАЛОН ОТВЕТА

1. Основываясь на данных «портретной» диагностики можно предположить синдром Дауна. Заболевание наследственное, так как развитие его обусловлено изменением наследственного материала у плода – трисомией по 21 паре хромосом.
2. Причина рождения больного ребенка – мутация в гаметогезе у одного из родителей (случайное нерасхождение хромосом по 21 паре).
3. Кариотипирование с использованием цитогенетического метода.
4. Генетический прогноз благоприятный, генетический риск в пределах низкого (до 6 %). Рекомендована периконцепционная профилактика, неинвазивные методы пренатальной диагностики (УЗИ- и б/х скрининги по схеме), при негативных результатах скрининга – решение вопроса о инвазивной процедуре с целью кариотипирования плода.

**Ситуационная задача оценивается по следующим критериям**

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
1	2	3

<p>Самостоятельно без ошибок умеет выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний; собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации; оценивает результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи, результатов цитогенетического, б/х и молекулярно-генетического обследования, умеет пользоваться современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; может дать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; рационально может применить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); может оказать неотложную помощь на госпитальном этапе.</p> <p>Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p>	100-96	5
<p>Самостоятельно выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения; оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных генетических заболеваний; и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации; оценивает результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи; результатов цитогенетического, б/х и молекулярно-генетического обследования, умеет пользоваться современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; может дать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе генетических; рационально может применить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний; выбирает конкретные лекарственные средства при лече-</p>	85-71	4

<p>нии различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты или незначительные ошибки, исправленные студентом с помощью преподавателя</p>		
<p>Только под контролем преподавателя выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных соматических; и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации; оценивает результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи: общего, результатов цитогенетического, б/х и молекулярно-генетического обследования, умеет пользоваться современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; может дать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; рационально может применить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнений наиболее распространенных генетических заболеваний, в выбирает конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); Ответ неполный, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Речевое оформление требует поправок, коррекции</p>	70-56	3
<p>Не может выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; не может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический; проводить клиническое обследование всех органов и систем пациента по общепринятой методике; не может оценить выявленные при обследовании изменения; оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; не может выявлять патологические синдромы поражения; проводить диагностику различных соматических заболеваний; не может формулировать предварительный диагноз, ставить диагноз согласно классификации; не может оценивать результаты анализов, в том числе: общего анализа крови; анализов мочи; результатов цитогенетического, б/х и молекулярно-генетического обследования, не умеет пользоваться современной классификацией заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем,</p>	Ниже 55	2

<p>связанных со здоровьем X пересмотра; не может дать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных генетических заболеваний; не может применить различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний; не может выбрать конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства). Ответ неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме с существенными ошибками. Присутствует фрагментарность, нелогичность изложения. Не понимает причинно-следственные связи между понятиями. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.</p>		
--	--	--

### 3.1 Методические указания по организации и процедуре оценивания

Промежуточная аттестация при изучении дисциплины «Медицинская генетика» студентами 3 курса лечебного факультета проводится в форме зачета.

Зачет является формой заключительной проверки освоения обучающимися теоретического материала и практических умений по дисциплине. К зачету допускаются студенты 4 курса лечебного факультета, успешно выполнившие программу дисциплины «Медицинская генетика» в соответствии с учебным планом.

Итоговая оценка по учебной дисциплине определяется с учетом текущей успеваемости (как средняя арифметическая двух оценок: оценки текущей успеваемости и оценки за зачет).

Зачет является формой заключительной проверки усвоения обучающимися теоретического материала и практических умений, опыта (владений) по дисциплине.

Зачет осуществляется в два этапа:

I. Тестовый контроль знаний. Имеется 10 вариантов тестов, содержащих 56 заданий в каждом). Положительной оценкой считается оценка 56 баллов и выше. Данный этап оценивается отметками «сдано», «не сдано».

II. Проверка практических умений, опыта (владений). В ходе данного этапа оцениваются умения интерпретировать результаты лабораторных методов обследования.

Решение практико-ориентированных задач, касающихся вопросов тематического плана дисциплины из основных разделов: хромосомные болезни, моногенные болезни, ВПР, профилактика наследственных и врожденных заболеваний.

Зачет считается сданным при условии успешного выполнения обоих его этапов – тестового контроля знаний и проверки практических умений.

Результат сдачи зачета (общий результат двух этапов) оценивается отметками «зачтено», «не зачтено».

Положительные оценки заносятся в зачетную книжку.

### 3.2. Критерии получения студентом оценки за зачет по дисциплине



Обязательным условием получения положительной итоговой оценки по учебной дисциплине является положительная оценка на зачете «зачтено», «не зачтено»

Автор – составитель ФОС: д.м.н. И.Н. Фетисова