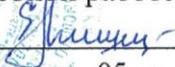


федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Ивановская государственная медицинская академия»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Факультет педиатрический
Кафедра акушерства и гинекологии,
медицинской генетики лечебного факультета

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе д. м. н., проф.
 И.Е. Мишина
« 05 » июня 2020 г.



Рабочая программа дисциплины
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Уровень высшего образования: специалитет
Направление подготовки (специальность) код 31.05.02 «Педиатрия»
Квалификация выпускника – врач-педиатр
Направленность (специализация): Педиатрия
Форма обучения очная
Тип образовательной программы: программа специалитета
Срок освоения образовательной программы: 6 лет

Иваново, 2020

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 профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» включена в базовую часть ОПОП. 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 способность и готовность анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок;
2. ПК- 5 готовность 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 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, их пересмотра;
4. ПК-8 способность 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:

Код компетенции	Перечень знаний, умений навыков	Количество повторений
ОПК 6	Знать законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний	6
	Уметь пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности Владеть методами генетического анализа	6
ПК-5	Знать законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний	
	Уметь: - определять целесообразность направления про-банда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;	4
	- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;	4
	- уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии;	4
	- определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития;	4
	- уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;	4
- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространенный моногенно наследуемых синдромов, определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-	4	

	<p>генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</p> <ul style="list-style-type: none"> - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. <p>Владеть методами генетического анализа</p>	<p>4</p> <p>4</p> <p>4</p>
ПК-6	<p>Знать законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - определять целесообразность направления проба (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; - уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; - определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития; - уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - 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); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. <p>Владеть методами генетического анализа</p>	<p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p>
ПК-8	<p>Знать законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - определять целесообразность направления про- 	<p>4</p>

	<p>банда (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>Владеть методами генетического анализа</p>	<p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>4</p>
--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------

4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц, 72 академических часов.

курс	семестр	Количество часов			Форма промежуточного контроля
		Всего в часах и ЗЕ	Часы контактной работы	Часы самостоятельной работы	
3	6	2/72	48	24	зачет

5. Учебная программа дисциплины

5.1. Содержание дисциплины

1. *Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.*

Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Типы геномных и хромосом-

ных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).

2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.

Понятие моногенного и мультифакториального 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). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).

3. 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.

4. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Итог.

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

5.2. Учебно-тематический план

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	практические занятия				ОПК-6	ПК-5	ПК-6	ПК-8			
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	4	9	13	5	18	+	+	+	+	РС З	Ф, ЛВ, АТ Д, НП К, Р	Т, Пр
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно – статистический методы.	4	9	13	5	18	+	+	+	+	РС З	Ф, ЛВ, АТ Д, НП К, Р	Т, Пр

3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	2	9	11	7	18	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, НПК, Р	Т, Пр
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	2	9	11	7	18	+	+	+	+	РСЗ	Ф, ЛВ, АТД, Р НПК	Т, Пр
ИТОГО:	12	36	48	24	72							

* **Примечание. Трудоемкость** в учебно-тематическом плане указывается в академических часах.

% СРС от общего количества часов – 33%

% лекций от аудиторных занятий в часах – 25%

% инновационных технологий от общего количества тем- 10%

Список сокращений: Примеры образовательных технологий, способов и методов обучения (с сокращениями): традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), проблемная лекция (ПЛ), тренинг (Т), мозговой штурм (МШ), активизация творческой деятельности (АТД), регламентированная дискуссия (РД), дискуссия типа форум (Ф), деловая и ролевая учебная игра (ДИ, РИ), занятия с использованием тренажеров, имитаторов (Тр), компьютерная симуляция (КС), разбор клинических случаев (КС), участие в научно-практических конференциях (НПК), подготовка и защита рефератов (Р), дистанционные образовательные технологии (ДОТ).

Примерные формы текущего и рубежного контроля успеваемости (с сокращениями): Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), РСЗ – решение ситуационных задач,

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

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» от 15.02.2014 г. проводятся:

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 (итоговое занятие).

Зачет включает в себя два этапа. Характеристика фондов оценочных средств для проведения зачета представлена в Приложении 1.

I. Тестовый контроль знаний. Данный этап зачета считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания. При неудовлетворительном результате тестирования обучающийся допускается к следующему этапу с условием обязательного проведения повторного тестового контроля. Результаты тестирования оцениваются как «сдано», «не сдано».

II. Проверка практических умений. На этом этапе зачета оценивается освоение обучающимися практических умений по дисциплине. Обучающемуся необходимо показать владение не менее чем двумя практическими умениями. Результаты оцениваются как «выполнено», «не выполнено».

Зачет считается сданным при условии успешного выполнения обоих этапов. Не допускается проведение на зачете специального итогового собеседования.

Результаты сдачи зачета оцениваются отметками «зачтено», «не зачтено».

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 ГОУ ВПО ИвГМА Росздрава

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, логичен, изложен в терминах науки. Однако допущены незначительные ошибки или недочеты, исправленные студентом с помощью "наводящих" вопросов преподавателя.	80-76	4
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)

Основная:

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 [Электронный ресурс] : приложение к учебнику на компакт-диске / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - Электрон. дан. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM).

ЭБС:

- 1 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.

Дополнительная:

- 1 Клиническая фармакогенетика: учеб. пособие для мед.вузов/ под ред. В.Г. Кукеса, Н.П. Бочкова. – М., 2007.
- 2 Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Текст] : учебное пособие : для студентов высших учебных заведений, обучающихся по направлению 020200 "Биология", специальности 020206 "Генетика" и смежным специальностям : [гриф] УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 3 Ньюсбаум Р. Л. Медицинская генетика (397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая) [Текст] = Genetics in medicine : учебное пособие для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по дисциплине "Медицинская генетика" по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060104.65 "Медико-профилактическое дело", 060105.65 "Стоматология", 060103.65 "Педиатрия" и для системы последиplomной подготовки врачей в интернатуре и клинической ординатуре по дисциплине "Медицинская генетика" : пер. с англ. : [гриф] / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; пер. А. Ш. Латыпова под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.

9. Перечень ресурсов:

I. Лицензионное программное обеспечение:

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

II. Профессиональные базы данных, информационные справочные системы.

	Название ресурса	Адрес ресурса
	Электронные ресурсы в локальной сети библиотеки	
1	Электронная библиотека ИвГМА	Акт ввода в эксплуатацию 26.11.2012.
	Электронный каталог	http://libisma.ru 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
Зарубежные ресурсы		
4	БД «Web of Science»	http://apps.webofknowledge.com Ведущая международная реферативная база данных научных публикаций.
5	БД научного цитирования Scopus	www.scopus.com Крупнейшая единая база аннотаций и цитируемости рецензируемой научной литературы со встроенными инструментами мониторинга, анализа и визуализации научно-исследовательских данных.
Ресурсы открытого доступа		
6	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	www.feml.scsml.rssi.ru Входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы.
7	Центральная Научная Медицинская Библиотека (ЦНМБ)	http://www.scsml.rssi.ru Является головной отраслевой медицинской библиотекой, предназначенная для обслуживания научных и практических работников здравоохранения.
8	Polpred.com Med.polpred.com	http://polpred.com Самый крупный в рунете сайт новостей и аналитики СМИ по медицине.
9	Научная электронная библиотека elibrary.ru	http://elibrary.ru Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 18 млн научных статей и публикаций.
10	Научная электронная библиотека «КИБЕРЛЕНИНКА»	http://cyberleninka.ru Научные статьи, публикуемые в журналах России и ближнего зарубежья.
11	Национальная электронная библиотека НЭБ	http://нэб.рф Объединяет фонды публичных библиотек России федерального, регионального, муниципального уровней, библиотек научных и образовательных учреждений, а также правообладателей.
12	Российская Государственная Библиотека (РГБ)	http://www.rsl.ru Главная федеральная библиотека страны. Открыт полнотекстовый доступ (чтение и скачивание) к части документов, в частности, книгам и авторефератам диссертаций по медицине.
13	Consilium Medicum	http://con-med.ru Электронные версии ряда ведущих медицинских периодических изданий России, видеозаписи лекций и докладов конференций, информацию о фармацевтических фирмах и лекарственных препаратах.
Зарубежные ресурсы открытого доступа		
14	MEDLINE	www.pubmed.gov База медицинской информации, включающая рефераты статей из медицинских периодических изданий со всего мира начиная с

		1949 года
15	BioMed Central (ВМС)	www.biomedcentral.com Свободный доступ к полным текстам статей более чем из 190 журналов по медицине, генетике, биологии и смежным отраслям
Информационные порталы		
16	Министерство здравоохранения Российской Федерации	https://www.rosminzdrav.ru
17	Министерство образования Российской Федерации	http://минобрнауки.рф
18	Федеральный портал «Российское образование»	http://www.edu.ru 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.
19	Единое окно доступа	http://window.edu.ru
20	Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов	http://fcior.edu.ru 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		
21	Всемирная организация здравоохранения	http://www.who.int/en 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: http://www.who.int/publications/ru

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Занятия по дисциплине «Медицинская генетика» проходят на кафедре акушерства и гинекологии, медицинской генетики, которая находится по адресу улица Победы, 20 на базе поликлиники НИИ материнства и детства.

В настоящее время кафедра располагает следующими помещениями:

- учебные комнаты -5
- кабинет зав. каф. -1
- кабинет ППС-1

Учебные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации. В учебном процессе используется 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	Лекционная аудитория академии №2,3,4,5	Посадочные места (парты, кресла), экран, доска. Имеется: Аудитория №2 Компьютер Lenovo ideapad 320-15IAP Проектор ViewSonic PJD6353 Аудитория №3 Компьютер Acer Aspire 5552 Проектор ViewSonic PJD6352LS Аудитория №4 Компьютер Samsung N150 Проектор SANYO PDG-DXT10L Аудитория №5 Компьютер Acer Extensa 4130 Проектор ViewSonic PJD5483s
2	Учебные аудитории (5)	Столы, стулья, доска. Имеется: Монитор ж/к 17"Acer V173 Ab black 5ms 7000:1 Ноутбук DELL VOSTO A860 560 СБ DEPO Race X320N E5300/2G/T160G/DVD/4450/KB/Мб/PS450/CARE3 Принтер лазерный Xerox P3117 Принтер лазерный Xerox P3117 Симулятор родов CBS-1000 Доска аудиторная Мобильный ПК ASUS Eee PC 1025C Проектор NEC Profector V300XG
3.	Помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования	Столы, стулья, шкафы для хранения.
4.	Помещения для самостоятельной работы: (читальный зал библиотеки ИвГМА, компьютерный класс центра информатизации), аудитория 44 ИвГМА	Столы, стулья. Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду академии <u>Читальный зал библиотеки ИвГМА</u> компьютер в комплекте P4-3.06 (6), (с/б,мон-17ж/к SAMSUNG.мышь,кл.) системный блок C5000Mba монитор 19 ж/к BENQ компьютер в комплекте (с/б,мон-19ж/к Acer мышь,кл.) (с/б,мон-ж/к мышь,кл.) системный блок C5000Mba монитор 19"Acer клавиатура Kreolz JK-302/KS-302sb мышь OKLICK Optical Mouse принтер цветной Samsung Xpress C430W принтер KYOCERA МФУ компьютер в комплекте P4-3.06 (с/б,мон-17ж/к SAMSUNG.мышь,кл.) компьютер в комплекте

	(с/б,мон-19ж/к Aser мышь,кл.) компьютер в комплекте (с/б,мон-ж/к мышь,кл.) 2019 3101240011 компьютер в комплекте (с/б,мон-ж/к мышь,кл.) 2019 3101240011 компьютер в комплекте P4-3.06 (с/б,мон-17ж/к SAMSUNG.мышь,кл.) компьютер в комплекте (с/б,мон-19ж/к Aser мышь,кл.) принтер Samsung ML-1520P <u>Комната 44 (совет СНО)</u> Компьютер DEPO в комплекте (3) <u>Центр информатизации</u> 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).

I.Стенды (№7):

1. Типы наследования моногенных болезней
2. Строение хромосом и хромосомные aberrации
3. Хромосомные болезни
4. Цитогенетический метод
5. Методы пренатальной диагностики
6. Врожденные пороки и малые аномалии развития
7. Новости медицинской генетики

II. Слайды (№ 62)

III. Учебные фильмы (№ 3):

1. Хромосомные болезни
2. Генные синдромы
3. Пренатальная диагностика

11. Информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Перечень информационных технологий, используемых при изучении дисциплины:

- Интернет-ресурсы,
- Видеофильмы,
- Мультимедийные презентации,
- Электронно-библиотечная система "Консультант Студента. Электронная библиотека высшего учебного заведения",
- Электронная Библиотечная Система "ЛАНЬ".

Перечень информационных технологий, используемых при изучении дисциплины:

- ролевая учебная игра,
- дискуссия типа форум,
- работа в малых группах,
- мозговой штурм,
- мастер-класс.

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.	Биологическая химия		+						
3.	Гистология	+		+					
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.	Детские болезни	+	+	+	+				
3.	Внутренние болезни		+						
4.	Урология	+		+					
5.	Психиатрия	+	+	+					

Разработчик рабочей программы: д.м.н. Фетисова И.Н.

Рабочая программа утверждена на заседании центрального координационно-методического совета « 05 » июня 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

Приложение
к рабочей программе дисциплины
(модуля)

Фонд оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Уровень высшего образования: специалитет
Направление подготовки (специальность) 31.05.02 «Педиатрия»
Квалификация выпускника – врач-педиатр
Направленность (специализация): Педиатрия
Форма обучения очная
Тип образовательной программы: программа специалитета
Срок освоения образовательной программы: 6 лет

1. Паспорт ФОС по дисциплине (модулю)

1.1. Компетенции, формированию которых способствует дисциплина (модуль)

Код	Наименование компетенции	Этапы формирования
ОПК 6	готовностью к ведению медицинской документации	6 семестр
ПК- 5	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.	6 семестр
ПК- 6	способностью к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем - X пересмотр, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.	6 семестр
ПК-8	способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами	6 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 5	Знает законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний Умеет пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности Владеет методами генетического анализа	<i>Комплект тестовых заданий</i> <i>Ситуационные задачи</i>	<i>Бланковое тестирование по итогам изучения всех разделов дисциплины</i> <i>Устный зачет</i>
	ПК - 5	Знает: перечисляет этиологические факторы, механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных;	<i>Комплект тестовых заданий</i> <i>Ситуационные задачи</i>	<i>Бланковое тестирование по итогам изучения всех разделов дисциплины</i>

			<i>Устный зачет</i>
		Объясняет методику сбора и оценки анамнеза: социального, биологического, генеалогического; методологические принципы клинического обследования пациента	
		Воспроизводит принципы оценки физического и нервно-психического развития пациента. Перечисляет семиотику поражений органов и систем	
		Воспроизводит критерии диагностики заболеваний, классификации поражения органов и систем	
		Перечисляет планируемое обследование с учетом предварительного диагноза	
		Перечисляет алгоритмы оценки современных методов клинического, лабораторного (общего анализа крови; анализов мочи: общего, по Нечипоренко, пробы по Зимницкому; коагулограмму; бактериологического исследования крови (гемокультура), кала, мочи, ликвора, слизи из рото- и носоглотки и других субстратов; серологического исследования (РНГА, РА, РСК, РПГА, маркерный спектр вирусных гепатитов, инфекционного мононуклеоза и др биохимического исследования, включая печеночный и почечный комплексы.); инструментального обследования больных (включая эндоскопические, рентгенологические методы, ультразвуковую диагностику);	
		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	
		Умеет оценивать физическое, нервно-психическое развитие развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения	
		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 анализов: общего анализа крови; анализов мочи: общего, по Нечипоренко, пробы по Зимницкому, коагулограмму результаты бактериологического исследования крови (гемокультура), кала, мочи, ликвора, слизи из рото- и носоглотки и других субстратов; результаты серологического исследования (РНГА, РА, РСК, РПГА, маркерный спектр вирусных гепатитов, инфекционного мононуклеоза и др.); биохимического исследования, включая печеночный и почечный комплексы; Интерпретировать результаты ультразвукового и эхокардиографического рентгенографического; электрокардиографического исследования; Оценивать результаты эндоскопического исследования.		
		Владеет: выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных;		
		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 соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний, ставит диагноз согласно классификации		
		Составляет план обследования с учетом предварительного диагноза		
		Оценивает результаты анализов: общего анализа крови; анализов мочи, лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).		
	ПК - 6	Знает законы классической генетики, этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику наследственной и врожденной патологии, генетику мультифакториальных заболеваний Умеет: - определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного		

		<p>анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;</p> <ul style="list-style-type: none"> - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; - уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; - определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития; - уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - 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); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. <p>Владеет методами генетического анализа</p>		
	ПК - 8	<p>Знает 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>Может определить рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропными и патогенетическими средствами)</p>		
		<p>Умеет Определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний</p>		

		ческих состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний	
		Определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические др. средства)	
		Владеет 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 др. средства)	

2. Оценочные средства

2.1. Оценочное средство: комплект тестовых заданий.

2.1.1. Содержание

Вариант тестовых заданий с инструкцией по выполнению для студентов, эталонами ответов и оценочными рубриками для каждого задания:

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 нарушающее 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) Элерса-Данлоса; г) Клайнфельтера; г) Мартина-Белл
30. Назовите синдромы ВПР моногенной этиологии: а) Патау; б) Марфана; в) Элерса-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

Выберете один правильный ответ

Эталон ответов

1	б	20	в
2	в	21	в
3	а	22	в
4	а	23	в
5	г	24	в
6	д	25	б
7	в	26	в
8	а	27	г
9	в	28	д
10	а	29	д
11	б	30	б
12	д	31	а
13	в	32	б
14	г	33	б
15	б	34	а
16	б	35	д
17	в	36	а
18	а	37	д
19	б	38	в

2.1.2. Критерии и шкала оценки

оценка «отлично» выставляется при правильном ответе не менее, чем на 95% вопросов
оценка «хорошо» выставляется при правильном ответе не менее, чем на 85% вопросов
оценка «удовлетворительно» выставляется при правильном ответе не менее, чем на 75% вопросов
оценка «неудовлетворительно» выставляется при правильном ответе менее, чем на 75% вопросов

2.1.3. Методические указания по организации и процедуре оценивания

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. Оценочное средство: *компетентносто- ориентированное задание (оценка практических умений).*

2.2.1. Содержание

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).

2.2.2. Критерии и шкала оценки

На данном этапе выясняется уровень освоения компетенций

Компетенция	Высокий уровень 86 баллов и выше	Средний уровень 71-85 баллов	Низкий уровень 56-70	Очень низкий до 56 баллов
ПК - 5	Умеет: самостоятельно без ошибок умеет выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний.	Умеет: Самостоятельно выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний; но при этом делает некоторые ошибки	Умеет: Только под руководством преподавателя может выявить этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний;	Умеет: 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 пациентапо общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения	Самостоятельно может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический;проводить клиническое обследование всех органов и систем пациентапо 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 пациентапо общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения	Не может собрать и оценить анамнезы: социальный, биологический, генеалогический;проводить клиническое обследование всех органов и систем пациентапо общепринятой методике; оценивать выявленные при обследовании изменения
	Самостоятельно и	Самостоятельно	Только под ру-	Не умеет оцени-

	без ошибок умеет оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения;	умеет оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения, но при этом делает некоторые ошибки	ководством преподавателя может оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения;	вать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения
	Самостоятельно и без ошибок проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний;и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации	Самостоятельно проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний;и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации	Под руководством преподавателя проводит диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний;и формулирует предварительный диагноз, ставит диагноз согласно классификации	Не может проводить диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных заболеваний;и формулировать предварительный диагноз поставить диагноз 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	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).

		ошибки		
	Владеет: Самостоятельно без ошибок выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний.	Владеет: Самостоятельно выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, но при этом делает некоторые ошибки	Владеет: Только под руководством преподавателя выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний	Владеет: 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 оценивает физическое и нервно-психическое развитие пациента	Самостоятельно оценивает физическое и нервно-психическое развитие пациента, но делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя оценивает физическое и нервно-психическое развитие пациента	Не может оценить физическое и нервно-психическое развитие пациента
	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	Самостоятельно оценивает результаты анализов: общего ана-	Под руководством преподавателя оценивает результаты анали-	Не может оценить результаты анализов: общего анализа крови; анали-

	<p>крови; анализ мочи, лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).</p>	<p>лиза крови; анализ мочи лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического), но при этом делает некоторые ошибки.</p>	<p>зов: общего анализа крови; анализ мочи: лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).</p>	<p>зов мочи: общего лабораторных методов обследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического).</p>
ПК – 6	<p>Умеет: самостоятельно без ошибок умеет определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющих пороков и микроаномалий развития; уметь диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правиль-</p>	<p>Умеет: самостоятельно определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющих пороков и микроаномалий развития; диагностировать врожденные морфоанатомические</p>	<p>Умеет: под руководством преподавателя определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющих пороков и микроаномалий развития; уметь диагности-</p>	<p>Уметь: не может определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; уметь распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющих пороков и микроаномалий развития; уметь диагностировать врожденные морфоанато-</p>

	<p>но понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - 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); обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО); обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p>Владеет самостоятельно без ошибок применяет методы генетического анализа</p>	<p>варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; 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); обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p>Владеет самостоятельно методами генетического анализа</p>	<p>ровать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - 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); обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p>Владеет под руководством преподавателя методами генетического анализа</p>	<p>мические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - 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); обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p>НЕ владеет методами генетического анализа</p>
ПК - 8	Умеет Самостоятельно без ошибок определяет	Умеет Самостоятельно без ошибок Опре-	Умеет Под руководством преподава-	Умеет Не может определить различные

	различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний	деляет 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	Определяет различные тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний	тактики ведения пациентов в зависимости от клинической картины основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенностей течения и возможных осложнения наиболее распространенных заболеваний
	Самостоятельно без ошибок определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические др. средства)	Самостоятельно определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические др. средства), при этом делает некоторые ошибки	Под руководством преподавателя определяет рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические др. средства)	Не может определить рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические др. средства)
	Владеет 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;	Владеет 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	Владеет 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,	Владеет 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
<p>Самостоятельно без ошибок выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза, наиболее часто встречающихся заболеваний, том числе инфекционных; 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 соматических заболеваний в том числе инфекционных 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 инфекционных; применяет 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); оказывает неотложную помощь на госпитальном этапе при остром дыхательной недостаточности, гипертермии, судорогах, солнечном и тепловом ударе, острых аллергических реакциях, диабетической коме, синдроме круп, токсикозе с эксикозом, гепатодистрофии</p> <p>Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p>	86-100	5
<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</p>	85-71	4

<p>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 при острой дыхательной недостаточности, гипертермии, судорогах, солнечном и тепловом ударе, острых аллергических реакциях, диабетической коме, синдроме крупатоксикозе с эксикозом, гепатодистрофии.</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>Только под руководством преподавателя выявляет этиологические факторы, патогенетические механизмы патогенеза наиболее часто встречающихся заболеваний, в 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 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; 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 инфекционных; применяет 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); оказывает неотложную помощь на госпитальном этапе при острой дыхательной недостаточности, гипертермии, судорогах, солнечном и тепловом ударе, острых аллергических реакциях, диабетической коме, синдроме крупатоксикозе с эксикозом, гепатодистрофии.</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 суще-</p>	70-56	3

<p>ственные 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; оценить физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявить патологические синдромы поражения; проводить диагностику различных соматических заболеваний в том числе инфекционных; 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 и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; 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; выбирать конкретные лекарственные средства при лечении различных патологических синдромов (этиотропные и патогенетические и др. средства); оказывать неотложную помощь на госпитальном этапе при острой дыхательной недостаточности, гипертермии, судорогах, солнечном и тепловом ударе, острых аллергических реакциях, диабетической коме, синдроме крупа. токсикозе с экзикозом, гепатодистрофии.</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>	<p>Ниже 55</p>	<p>2</p>

2.3 Оценочное средство: *практико-ориентированная задача*

2.3.1. Содержание

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.

2.3.2. Критерии и шкала оценки

Ситуационная задача оценивается по следующим критериям

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
1	2	3
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; оценивать 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, 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	100-96	5

<p>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 при острой дыхательной недостаточности, гипертермии, судорогах, солнечном и тепловом ударе, острых аллергических реакциях, диабетической коме, синдроме круп, токсикозе с эксикозом, гепатодистрофии</p> <p>Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p>		
<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 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; выбирает конкретные лекарственные средства при лечении 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>	85-71	4
<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; оценивать физическое, нервно-психическое развитие пациента; выявлять патологические синдромы поражения; проводит диагностику различных соматических; и формулирует предварительный диа-</p>	70-56	3

<p>гноз, 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 осложнения наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; 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>		
<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, связанных со здоровьем X пересмотра; не может дать характеристику выявленным признакам основных патологических состояний, симптомов, синдромов, особенности течения заболевания и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, в том числе инфекционных; 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. До-</p>	Ниже 55	2

полнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.		
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--

3. Критерии получения студентом зачета

3.1. Методические указания по организации и процедуре оценивания

Данная работа регулируется Положением о текущем контроле успеваемости, промежуточной аттестации и порядке ликвидации академической задолженности обучающихся государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Ивановская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения Российской Федерации» от 25.02.2014 года

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

Зачет является формой заключительной проверки освоения обучающимися теоретического материала и практических умений по дисциплине. К зачету допускаются, 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 у студентов включает в себя два этапа.

1. *Тестовый контроль знаний.* Данный этап зачета считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания. При неудовлетворительном результате тестирования обучающийся допускается к следующему этапу с условием обязательного проведения повторного тестового контроля. Результаты тестирования оцениваются как «сдано», «не сдано».

2. *Проверка практических умений.* На этом этапе зачета оценивается освоение обучающимися практических умений, предусмотренных рабочей программой дисциплины. Обучающемуся необходимо показать владение не менее чем двумя практическими умениями. Результаты оцениваются как «выполнено», «не выполнено».

3.2. Критерии получения студентом оценки за экзамен по дисциплине

Зачет считается сданным при условии успешного выполнения обоих этапов. Не допускается проведение на зачете специального итогового собеседования.

Результаты сдачи зачетов оцениваются отметками «зачтено», «не зачтено», при этом «зачтено» заносится в зачетно-экзаменационную ведомость и зачетную книжку, а «не зачтено» проставляется только в зачетно-экзаменационной ведомости. В зачетной книжке делается отметка с указанием общего количества часов, пройденных по дисциплине к моменту промежуточной аттестации.

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