

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

**Институт последипломного образования**

**Факультет подготовки медицинских кадров высшей квалификации**

**Рабочая программа**

**дисциплины «Медицинская генетика»**

**Уровень высшего образования:** подготовка кадров высшей квалификации

**Тип образовательной программы:** программа ординатуры

**Направление подготовки (специальность):** 31.08.18 Неонатология

**Направленность:** Неонатология

**Квалификация выпускника:** врач - неонатолог

**Форма обучения:** очная

**Срок освоения образовательной программы:** 2 года

**Код дисциплины:** Б1.0.10

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.18 Неонатология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), с учётом профессионального стандарта 02.026 «Врач–неонатолог» и реализуется в образовательной программе ординатуры по специальности 31.08.18 Неонатология.

### 1. Цель освоения дисциплины

**Цель** программы – сформировать необходимый уровень знаний, умений, навыков в области медицинской генетики для реализации профессиональной деятельности врача - неонатолога.

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

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Обязательной части Блока 1 Дисциплины (модули) программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.18 Неонатология.

Данная программа позволяет: сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-неонатолога по вопросам медицинской генетики в сфере своих профессиональных интересов

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) компетенций, установленных программой:

ОПК-4 Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.

| Трудовая функция с кодом  | Компетенции, обеспечивающие выполнение трудовой функции |   |
|---|---|---|
|   | индекс  | содержание компетенции  |
| Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза ( А/02.8) | ОПК- 4  | Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов |

#### 3.1. Паспорт компетенций, формируемых в процессе освоения рабочей программы дисциплины

| Код трудовой функции | Индекс компетенции | Индекс и содержание индикаторов достижения компетенции |
|----------------------|--------------------|--|
| А/02.8               | ОПК-4              | ОПК-4.1 Проводит физикальное обследования пациентов.   |
|                      |                    | ОПК-4.2 Назначает дополнительные методы исследования   |
|                      |                    | ОПК-4.3 Проводит клиническую диагностику               |

### 3.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенный с формируемыми компетенциями и индикаторами компетенций

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:

| Индекс компетенции | Индекс индикатора достижения компетенции | Перечень знаний, умений, навыков   |
|--------------------|--|--|
| ОПК-4              | ОПК-4.1                                  | <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методику клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка;</li> <li>- методику оценки состояния доношенных новорожденных и недоношенных детей с использованием шкал, принятых в неонатологии.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретировать и анализировать результаты динамического наблюдения и обследования новорожденных и недоношенных детей.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретировать и анализировать полученную информацию о состоянии здоровья матери ребенка, течения и исходах предыдущих беременностей и родов, течения настоящей беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения, анамнезе заболевания ребенка;</li> <li>- проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка;</li> <li>- интерпретировать данные клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка</li> </ul>  |
|                    | ОПК-4.2                                  | <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- современные методы параклинической диагностики заболеваний и патологических состояний (иммунная система) у новорожденных и недоношенных детей;</li> <li>- медицинские показания и противопоказания к использованию методов лабораторной и инструментальной диагностики новорожденных и недоношенных детей.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей;</li> <li>- интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей;</li> <li>- обосновывать проведение новорожденным и недоношенным детям консультаций врачей-специалистов, анализировать результаты их осмотров;</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- организовывать и осуществлять забор биологического материала у новорожденных и недоношенных детей с диагностической целью;</li> </ul> |

|  |         |  |
|--|---------|--|
|  | ОПК-4.3 | <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- этиологию и патогенез патологических состояний и заболеваний (генетических) доношенного новорожденного ребенка и недоношенного ребенка;</li> <li>- симптомы заболеваний и патологических состояний (генетических) у новорожденных и недоношенных детей;</li> <li>- заболевания и патологические состояния (генетические) у новорожденных и недоношенных детей, требующие консультаций врачей-специалистов;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- выявлять у новорожденных и недоношенных детей генетические заболевания, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ;</li> <li>- применять методы дифференциальной диагностики заболеваний и патологических состояний новорожденных и недоношенных детей;</li> <li>- формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей</li> </ul> |
|--|---------|--|

**4.Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетная единица, 36 академических часа.**

| Общая трудоемкость |         | Количество часов  |        |          |                      | Внеаудиторная самостоятельная работа | Форма контроля |
|--------------------|---------|-------------------|--------|----------|----------------------|--------------------------------------|----------------|
| в ЗЕ               | в часах | Контактная работа |        |          |                      |                                      |                |
|                    |         | Всего             | Лекции | Семинары | Практические занятия |                                      |                |
| 1                  | 36      | 24                | 2      | 10       | 12                   | 12                                   | Зачет          |

## **5. Учебная программа дисциплины**

### **5.1. Учебно-тематический план**

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

| Наименование тем  | Всего часов на контактную работу | Контактная работа |          |                      | Внеаудиторная самостоятельная работа | Итого часов | Индикаторы достижения компетенции |         |         | Образовательные технологии |               | Формы текущего контроля |         |   |   |   |
|---|----------------------------------|-------------------|----------|----------------------|--------------------------------------|-------------|-----------------------------------|---------|---------|----------------------------|---------------|-------------------------|---------|---|---|---|
|   |                                  | Лекции            | Семинары | Практические занятия |                                      |             | ОПК-4.1                           | ОПК-4.2 | ОПК-4.3 | И                          | Ц             |                         | И       | а | к | т |
|   |                                  |                   |          |                      |                                      |             |                                   |         |         | традиционные               | интерактивные |                         |         |   |   |   |
| <b>I. Медицинская генетика</b>  | 24                               | 2                 | 10       | 12                   | 12                                   | 36          | +                                 | +       | +       | Д, ВК, ЛВ                  | КС            | Т, Р, С                 |         |   |   |   |
| 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.   | 6                                | 2                 | 2        | 2                    | 4                                    | 10          | +                                 |         | +       | Д, ВК, ЛВ                  | КС            | Т, Р, С                 |         |   |   |   |
| 2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы. | 6                                | -                 | 4        | 2                    | 4                                    | 10          |                                   |         | +       | +                          | Д, ВК, ЛВ     | КС                      | Т, Р, С |   |   |   |
| 3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.   | 4                                | -                 | 2        | 2                    | 2                                    | 6           | +                                 |         | +       | Д, ВК, ЛВ                  | КС            | Т, Р, С                 |         |   |   |   |
| 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.  | 8                                | -                 | 2        | 6                    | 2                                    | 10          | +                                 |         |         | Д, ВК, ЛВ                  | КС            | Т, Р, С                 |         |   |   |   |

|               |    |   |    |    |    |    |  |  |  |
|---------------|----|---|----|----|----|----|--|--|--|
| <b>ИТОГО:</b> | 24 | 2 | 10 | 12 | 12 | 36 |  |  |  |
|---------------|----|---|----|----|----|----|--|--|--|

**Список сокращений:** лекция-визуализация (ЛВ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), разбор клинических случаев (КС), подготовка и защита истории болезни (ИБ), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК), участие в научно-практических конференциях (НПК), подготовка и защита рефератов (Р), разбор клинических случаев (КС), подготовка и защита истории болезни (ИБ), клинические ситуации (КС), КТ – компьютерное тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), ИБ – написание и защита истории болезни.

## 5.2.Содержание дисциплины

|               |   |
|---------------|---|
| <b>1.</b>     | <b>Медицинская генетика</b>   |
| <b>1.1</b>    | <b>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод .</b>  |
| <b>1.1.1</b>  | Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.   |
| <b>1.1.2</b>  | Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). |
| <b>1.1.3</b>  | Цитогенетический метод (методика, показания к проведению). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.   |
| <b>1.2</b>    | <b>Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.</b>   |
| <b>1.2.1</b>  | Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования.  |
| <b>1.2.2.</b> | Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).   |
| <b>1.2.3.</b> | Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).       |
| <b>1. 3</b>   | <b>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы</b>  |
| <b>1.3.1</b>  | Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы.  |
| <b>1.3.2</b>  | Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена.  |
| <b>1.4</b>    | <b>Профилактика наследственной и врожденной патологии</b>   |
| <b>1.4.1</b>  | Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета).  |

|              |   |
|--------------|---|
| <b>1.4.2</b> | Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики |
| <b>1.4.3</b> | Неонатальный скрининг.  |

**Формы работы ординатора на практических или семинарских занятиях:**

- Реферирование отдельных тем клинической патологической физиологии.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Участие в изготовлении учебных пособий (таблиц, учебных пособий)
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по клинико- лабораторно инструментальному обследованию, анализ карты стационарного больного (катры беременной)
- Анализ данных осмотра, объективных данных, физикальных, инструментальных и лабораторных.

**5.3. Тематический план лекционного курса**

| Раздела, темы | Название темы              | Часы |
|---------------|----------------------------|------|
| 1.1           | <b>Хромосомные болезни</b> | 2    |
|               | Итого                      | 2    |

**5.4. Тематический план семинаров**

| Раздела, темы | Название темы   | Часы |
|---------------|---|------|
| 1.1           | Хромосомные болезни   | 2    |
| 1.2.          | Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций.  | 4    |
| 1.3           | Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков.   | 2    |
| 1.4           | Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. | 2    |
| Итого         |   | 10   |

**5.5. Тематический план практических занятий**

| Раздела, темы | Название темы  | Часы |
|---------------|--|------|
| 1.1           | Хромосомные болезни  | 2    |
| 1.2.          | Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования | 2    |
| 1.3           | Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы  | 2    |

|       |  |    |
|-------|--|----|
| 1.4   | Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. | 6  |
| Итого |  | 12 |

#### **5.6. Образовательные технологии, в том числе перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

В процессе изучения дисциплины предусматривается использование следующих образовательных технологий, методов обучения и инновационных форм учебных занятий: технологии проблемного обучения, технологий развития критического мышления, технологии коллективного способа обучения, рейтинговой технологии, интерактивных занятий.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: мультимедиа технологии, технологии визуализации.

Для подготовки докладов, выполнения индивидуальных заданий ординаторы используют электронный каталог библиотеки, электронные ресурсы электронных библиотечных систем «Консультант врача» и «Консультант студента».

При этом используются разнообразные технические устройства и программное обеспечение, информационные и коммуникационные технологии.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: презентационная графика, интерактивные информационные технологии, учебные видеофильмы.

#### **6. Формы контроля. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация)**

**6.1. Текущий контроль** успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, оценки усвоения практических навыков, написание и защита реферата, доклада.

**6.2. Промежуточная аттестация** - в форме зачета по модулю дисциплины на последнем занятии, который проводится в два этапа: тестирование и решение ситуационной задачи.

#### **6.3. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации**

Оценочными средствами для текущего контроля успеваемости являются: тестовые задания и ситуационные задачи.

Оценочные средства для промежуточной аттестации представлены в Приложении 1 к рабочей программе.

#### **7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ. Формы организации СРО.**

##### **7.1. Методические указания для самостоятельной работы**

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

**Самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:**



- Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) с использованием учебных пособий и методических разработок кафедры, а также электронных учебных пособий;

- Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом. **На самостоятельное изучение вынесены следующие темы:**

- 1.Молекулярно-генетические методы исследования.
- 2.Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки.
- 3.Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология).

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и научных конференциях.

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, презентаций;

- работа в компьютерном классе с обучающей и/или контролирующей программой;

- работа с учебной и научной литературой;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки освоения алгоритма обследования больного в ходе обследования пациента с контролем со стороны преподавателя;

- интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования;

- курация больных

- участие в научно-практических конференциях, семинарах и т.п.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации;

## **8. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

1. Наследственные болезни : национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.] ; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст : непосредственный.То же. - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
2. Бочков Н.П., Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html>
3. Неонатология : национальное руководство / [А. Г. Антонов [и др.] ; под ред. Н. Н. Володина ; Рос. ассоц. специалистов перинат. медицины, Ассоц. мед. о-в по качеству. - Кратк. изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 887 с. - (Национальные руководства). – Текст: непосредственный.То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. – URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448779.html>
4. Джонс, К. Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник = Smith`s Recognizable Patterns of Human Malformation : Sixth Edition / К. Л. Джонс ; пер. с англ. А. Г. Азова [и др.], ред. А. Г. Азов. - М. : Практика, 2011. - 998 с. – Текст: непосредственный.
5. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа,

2017. - 255 с. - Текст : непосредственный.То же. - Текст : электронный // ЭБС  
Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

### **ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией:

- Научная электронная библиотека, Российский индекс научного цитирования;
- Электронный каталог ИвГМА;
- Электронная библиотека ИвГМА.

Базы данных, архивы которых доступны по подписке ИвГМА

- ЭБС Консультант студента;
- ЭБС Консультант врача;
- Scopus;
- Web of science;
- Elsevier;
- SpringerNature.

Комплект лицензионного программного обеспечения

1. Microsoft Office
2. Microsoft Windows
3. КонсультантПлюс

### **9. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

1. Для образовательного процесса используются палаты, лаборатории, лабораторное и инструментальное оборудование, учебные залы.

2. Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомагнитофон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, презентаций, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные и клинико-лабораторные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски. **Демонстрационные материалы:**

3.. Учебные фильмы:

«Хромосомные болезни человека»

«Генные синдромы»

«Пренатальная диагностика»

2. Слайды по теме «Наследственные и врожденные болезни человека» (№100)

3. Учебные стенды по темам:

«Типы наследования моногенных болезней» №1

«Строение хромосом и хромосомные aberrации» №1

«Хромосомные болезни» №1

«Цитогенетический метод» №1

«Методы пренатальной диагностики» №1

«Врожденные пороки и малые аномалии развития» №2

«Новости медицинской генетики» №1

4. В качестве средств обучения используются также **результаты лабораторных методов исследования:**

- фотографии метафаз (30 шт.).