Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 03.08.2023 10:16:14
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии
Кафедра акушерства и гинекологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
д.м.н., доцент Т.В. Бородулина
_____
«___» _____ 2023 г.

Рабочая программа дисциплины
Б1.В.01 Медицинская генетика

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач - лабораторный генетик*

Екатеринбург
2023

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденным приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г., и с учетом требований профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Рабочая программа дисциплины составлена:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник ЦНИЛ	Профессор	д.м.н.
2	Кудрявцева Елена Владимировна	Доцент кафедры акушерства и гинекологии	Доцент	д.м.н.

Рабочая программа дисциплины одобрена представителями академического и профессионального сообщества. Рецензенты:

Макеев Олег Германович – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России
Цаур Григорий Анатольевич – доктор медицинских наук, заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница СОКБ №1», к.м.н.

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:
- на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии (протокол № 8 от 14.04.2023)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от 10.05.2023).

1. Цель изучения дисциплины

Цель освоения дисциплины - дать обучающимся углубленные знания по дисциплине «Медицинская генетика», направлять развитие личности в соответствии с принципами гуманизма, характеризующих высокий морально-этический облик врача-лабораторного генетика, а также выработать навыки, необходимые для успешного выполнения основных видов профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник, в частности, к профилактической, диагностической, лечебной, реабилитационной, психолого-педагогической и организационно-управленческой деятельности.

Задачи дисциплины:

1. Сформировать представления о распространённости и значении наследственных и врожденных заболеваний в клинической медицине, и о взаимосвязях генотипа и фенотипа.
2. Изучить и сформировать представления о причинах развития наследственных и врожденных заболеваний.
3. Изучить и сформировать представления о патогенезе и патофизиологии наследственных и врожденных заболеваний.
4. Изучить клинические проявления наследственных и врожденных заболеваний, основных симптомов, синдромов и симптомокомплексов, методы их лабораторной диагностики.
5. Научить врача лабораторного генетика лабораторным методам диагностики наследственных и врожденных заболеваний и на основании этого сформировать представления о диагностических алгоритмах и дифференциальной диагностике.
6. Изучить принципы организации, работы и делопроизводства в клинико-диагностических и генетических лабораториях.
7. Сформировать навыки работы и изучения научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области генетики.
8. Научить врача- лабораторного генетика педагогическим основам в профессиональной деятельности, грамотно используя коммуникативные навыки и способы общения с коллегами, пациентами и их родственниками.

2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательным дисциплинам вариативной части ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, изучается на протяжении 2 семестра. Освоение дисциплины базируется на дисциплинах, изученных в рамках предыдущего уровня образования. Дисциплина «Медицинская генетика» является важнейшей дисциплиной учебного плана подготовки ординаторов по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика и представляет собой необходимую базу для успешного освоения всех основных профессиональных компетенций выпускников.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины «Медицинская генетика» направлена на обучение и формирование у выпускника следующих компетенций:

В результате освоения программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика у выпускника должны быть сформированы универсальные и профессиональные компетенции.

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими универсальными компетенциями:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

Профессиональные компетенции:

диагностическая деятельность:

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

ПК – 6 - готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

В результате изучения дисциплины ординатор должен освоить следующие знания, умения, навыки (владения):

№УК, ПК	**Знания**	**Умения**	**Владения**	*****
УК-1	Знать методы анализа и синтеза информации	Уметь абстрактно мыслить	Владеть техниками анализа, синтеза информации	1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-5	Знать патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний (эпидемиологию, этиологию, патогенез, клиническую классификацию врожденных и наследственных заболеваний), нозологические формы, диагностические методы, применяемые в генетике, показания к их назначению	Уметь выполнять перечень работ и услуг для диагностики заболеваний, состояний, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи, производить взятие клинического материала для лабораторных исследований, интерпретировать полученные результаты	Владеть методами постановки клинического диагноза и статистического диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-6	Знать принципы лечения врожденных и наследственных заболеваний в соответствии с федеральными стандартами и клиническими рекомендациями, показания к госпитализации	Уметь выполнять перечень работ и услуг для лечения заболевания, состояния, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи	Владеть методиками проведения лечебно-профилактических мероприятий заболеваниях; оценки тяжести состояния больного; определения объема необходимой первой и неотложной помощи и оказания ее; выявления показания к срочной или плановой госпитализации; составления	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
			обоснованного плана лечения; выявления возможных осложнений лекарственной терапии; коррекции плана лечения при отсутствии эффекта или развитии осложнений.	

*Примечание. Условия, технологии формирования и оценки умений и навыков:

1. Освоение ЗУН: 1.1. - под контролем преподавателя в центре «Практика», в специализированных аудиториях кафедры, 1.2. - на практических занятиях в профессиональной реальной среде в ходе наблюдения и последующего участия во врачебных манипуляциях под контролем специалиста, 1.3. - в период прохождения производственной практики в соответствии с прописанном в дневнике ординатора количестве повторов по каждому навыку, умению.
2. Тестовый контроль.
3. Форма аттестации по дисциплине – зачет (2 семестр).

4. Объем и вид учебной работы

Практические занятия с ординаторами могут проходить в виде практических занятий или в виде семинаров, коллоквиумов, круглых столов, мастер-классов.

Виды учебной работы	трудоемкость / часы		Семестры (указание часов по семестрам)			
			1 сем.	2 сем.	3 сем.	4 сем.
Аудиторные занятия (всего)	36			36		
в том числе:						
Лекции						
Практические занятия	36			36		
Самостоятельная работа (всего)	36			36		
в том числе:						
Реферат	12			12		
Другие виды самостоятельной работы	24			24		
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)				зачет		
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕТ				
	72	2				

Содержание дисциплины

5.1. Содержание раздела и дидактической единицы

Содержание дисциплины и код компетенции	Основное содержание раздела, дидактической единицы
ДЕ 1. Организация медико-генетической помощи населению УК-1, ПК- 5	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетически центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. История развития генетической службы в России и в Свердловской области. Этика и деонтология в медицинской генетике. Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией. Показания и порядок направления на МСЭ. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией. Медицинская статистика и проблемы демографии. Генетические регистры. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Экономическая эффективность медико-генетической службы Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Оснащение медико-генетических центров.
ДЕ2 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-5, ПК-6	Понятие о первичной, вторичной и третичной профилактике врожденной и наследственной патологии. Преконцепционная подготовка как метод первичной профилактики врожденной и наследственной патологии. Дотация витаминов и микроэлементов для профилактики врожденных пороков развития. Модификация образа жизни при планировании беременности. Показания для направления супругов на консультацию генетика на прегравидарном этапе. Возможности анализа носительства мутаций в генах, ассоциированных с рецессивными наследственными заболеваниями. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии. Предимплантационная генетическая диагностика, виды. Предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ). Показания для проведения ПГТ-А и ПГТ-М. Консультирование по результатам ПГТ. Показания для направления на вспомогательные репродуктивные технологии. Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Роль УЗИ плода в диагностике хромосомных аномалий и пороков развития. Биохимические маркеры хромосомной патологии. Принципы расчета риска. Комплекс пренатальной диагностики 1 триместра. Неинвазивные пренатальный тест (НИПТ). Дотестовое и послетестовое консультирование беременной (супружеской пары). Возможности определения пола плода, правовые и медицинские аспекты. Инвазивная пренатальная диагностика, виды, показания для направления. Биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез, диопсия тканей плода. Техника, сроки проведения, противопоказания, возможные осложнения. Лабораторные методы, применяемые при инвазивной пренатальной диагностике. Медицинские показания для прерывания беременности. Прерывание беременности в поздние сроки.

	Возможности генетического анализа материала плода и эмбриона. Возможности профилактики осложнений беременности. Выделение групп высокого риска среди беременных. Консультирование беременных при генетической тромбофилии. Важность междисципдинарного подхода. Неонатальный скрининг. Программы массового и селективного скрининга. Важность своевременного начала терапии.
ДЕ3 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6,	Этиология и патогенез наследственной патологии. Типы наследования. Принципы диагностики наследственных болезней. Методы лечения наследственных болезней. Симптоматические методы лечения. Патогенетическая терапия. Заместительная терапия. Этиологическое лечение – генная терапия. Медико-социальная реабилитация. Заболевания соединительной ткани и болезни костно-суставной системы. Общая характеристика, принципы диагностики, прогноз. Современные возможности лечения. Синдром Марфана и марфаноподобные синдромы. Синдром Элерса-Данло. Несовершенный остеогенез. Синдром Апера. Гипохондроплазия и ахондроплазия. Кампомиелическая дисплазия. Синдромы Фримена-Шелдона, Холт-Орама, Франческетти, FFU, COFS и др. Нанизм и гигантизм. Мембранопатии эритроцитов. Наследственные анемии. Эритроцитарные ферментопатии. Наследственные гемоглобинопатии. Гемофилии. Первичный иммунодефицит. Общая характеристика, диагностика, лечение. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением физического и психического развития. Синдром Сотоса, Секкеля, Нунан, Дубовица, Вильямса, Рассела-Сильвера, Беквита-Видемана, Рубинштейна-Тейби, Коккейна и др. Наследственные болезни, сопровождающиеся аномалиями кожи и ее придатков. Ихтиозы. Буллезный эпидермолиз. Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Факоматозы. Врожденные дискератозы. Альбинизм. Наследственная тугоухость. Синдромальные и несиндромальные формы. Синдром Ушера. Моногенные заболевания сердечно-сосудистой системы. Первичная легочная гипертензия. Наследственные нарушения сердечного ритма. Врожденные синдромы удлиненного и укороченного интервала QT. Наследственная кардиомиопатии. Семейная фибрилляция предсердий. Наследственные болезни мочеполовой системы. Поликистоз почек. Синдром Альпорта. Синдром Альстрема. Атипичный гемолитико-уремический синдром. Гломерулосклероз. Гипофосфатазия. Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта. Синдромы, сопровождающиеся болезнью Гиршпрунга. Наследственные заболевания органа зрения. Синдромы Ваардельбурга, Маршалла, Ленца и др. Врожденные катараты, миопии, глаукомы. Амавроз Лебера. Пигментный ретинит. Наследственные моногенные заболевания, сопровождающиеся нарушением репродуктивной системы. Синдром Каллмана. Синдром Свайера. Синдром Нечувствительности к андрогенам. Моногенные формы бесплодия. Врожденные нарушения сперматогенеза.

ДЕ4 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-5, ПК-6	Хромосомные и геномные болезни, классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Основные хромосомные синдромы, обусловленные числовыми аномалиями аутосом: синдром Дауна, Эдвардса, Патау. трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Хромосомные заболевания, обусловленные аномалиями половых хромосом. Синдромы Тернера, Клайнфельтера, полисомия X у женщины, дисомия Y у мужчины. Структурные перестройки половых хромосом, клиническое значение. Основные хромосомные синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом: синдромы «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, ДиДжорджи, Орбели и др. Болезни, связанные с однородительской дисомией: Синдромы Прадера-Вилли, Ангельмана. Характеристика синдромов, связанных с нестабильностью хромосом. Синдромы Мартина-Белл, Блума, Луи-Барр, анемия Фанкони, Клинические проявления действия тератогенных факторов. Нарушение морфогенеза. Врожденные пороки развития. Типы нарушений морфогенеза: дизрупция, деформация, дисплазия. Международная классификация пороков развития. Классификация врожденный аномалий развития. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. Врожденные пороки сердца. Прогноз. Возможности коррекции. Врожденная диафрагмальная грыжа. Прогноз. Возможности коррекции. Аномалии кранио-вертебральной области. Краниостеноз, платибазия. Аномалия Арнольда-Киари. Сирингомиелия, этиология, значение конституционального фона и экзогенных факторов. Патогенез, клинические формы, принципы лечения. Фолат-зависимые пороки. Spina bifida.
ДН5 Наследственные болезни обмена (НБО) ПК-5, ПК-6	Общая характеристика (этиология, патогенез, классификация, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней обмена. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика НБО. Организация неонатального скрининга НБО. Принципы терапии: обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов, диетотерапия, энзимотерапия, коррекция средовых факторов, генотерапия, сиптоматическая терапия. НБО аминокислот. Фенилкетонурия и гиперфенилананинемии. Тирозинемии. Алькаптонурия. Нарушение цикла мочевины. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. НБО углеводов. Нарушение обмена галактозы. Нарушение обмена фруктозы. Нарушение обмена лактозы. Болезни накопления гликогена. Понятие о MODY-диабете. Недостаточность обмена липидов. Гипертриглицеридемии. Семейная гиперхолестеринемия. Недостаточность аполипопротеина В. Витаминзависимые состояния. Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата. Гиперкомоцистенурия,

	гиперцистинурия. Недостатосность биотинидазы. Нарушение обмена пуринов и пиримидинов. Недостаточность аденозиндезаминазы. Недостаточность гипоксантингуанин-фосфорибозилтрансфразы. Синдром Леша-Найана. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Гепатолентикулярная дегенерация. Болезнь Менкеса. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Порфирии. Нарушение синтеза жирных кислот. Врожденные нарушения синтеза и действия гормонов. Врожденный гипотиреоз. Врожденная дисфункция коры надпочечников. Синдром нечувствительности к андрогенам. Врожденная недостаточность гонадотропных гормонов. Синдром Барде-Бидля. Дефекты синтеза и действия соматотромного гормона. Каналопатии (нарушение мембранного транспорта). Нарушение транспорта аминокислот. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Несахарный диабет. Муковисцидоз. Периодический паралич. Лизосомные болезни накопления. Критерии лизосомных болезней. Мукополисахаридозы. Маннозидоз. Сфинголипидозы. Метахроматическая лейкодистрофия. Болезнь Краббе, Болезнь Гоше, Болезнь Нимана-Пика, Болезнь Фабри, Фукозидоз, Аспаргилглюкозаминурия.и др. Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Синдром Цельвегера, Адренолейкодистрофия с ранним и поздним началом, Болезнь Рефсума, Глутаровая ацидемия и др. Митохондриальные болезни, общая характеристика. Наследование митохондриальной патологии. Признаки, характерные для митохондриальной патологии. Синдромы Пирсона, Вольфрама, Лея, Керн-Сейра, MERRF, MELAS, LHON. Методы диагностики и их эффективность.

5.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать	**Уметь**	**Владеть**
ДЕ 1. Организация медико-генетической помощи населению УК-1, ПК-5 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/06.8 Код ТФ – А/07.8	- правила ведения медицинской документации, ведения истории болезни; - принципы организации помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям - задачи и функции	- собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; - обследовать больного с подозрением на врожденное или наследственное заболевание;	-особенностями расспроса и сбора анамнеза у пациента с врожденным или наследственным заболеванием; - принципами организации рабочего места на консультативном приеме

	медико-генетических центров - историю развития медико-генетической службы - Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией - Показания и порядок направления на МСЭ - Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России УК-1, ПК-5	- поставить топический и предварительный клинический диагноз; - составить план обследования; - оценить результаты дополнительных методов исследования; - поставить клинический диагноз; - провести дифференциальный диагноз; - определить показания к назначению консультации специалистов. - заполнять медицинскую документацию: историю болезни, отчетные формы - необходимое оснащение медико-генетических центров - оценить экономическую эффективность медико-генетической службы УК-1, ПК-5	- методами статистической обработки - принципами этики и деонтологии - умением оформить заключения для МСЭ - умением работать с генетическими регистрами - принципами пропаганды медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников - способами анализа деятельности медико-генетических консультаций - умением оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации УК-1, ПК-5
ДЕ2 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-5, 6 Код ТФ – А/04.8	- методы и способы первичной, вторичной и третичной профилактики - показания для использования вспомогательных репродуктивных технологий и проведения предимплантационного генетического	- дать рекомендации при преконцепционной подготовке мужчине и женщине - интерпретировать результаты медико-генетического обследования - интерпретировать результаты предимплантационного генетического	- умением консультировать пациенток при преконцепционной подготовке - методами расчета риска генетической патологии для потомства - интерпретацией результатов

	тестирования (ПГТ), виды ПГТ - современные методы и возможности пренатальной диагностики - нормативные документы, регламентирующие порядок направления беременной на инвазивную диагностику, медицинские показания для прерывания беременности возможности профилактики осложнений беременности УК-1, ПК-5	тестирования - провести дотестовое и послетестовое консультирование при направлении беременной на пренатальный скрининг или инвазивную пренатальную диагностику - интерпретировать результаты неонатального скрининга - разъяснить родителям результаты неонатального скрининга ПК-6	пренатального скрининга - техниками эмпатии при консультировании беременной / супружеской пары с неблагоприятным прогнозом для плода - методами повышения приверженности родителей к своевременному началу и регулярности терапии при выявлении наследственного заболевания и ребенка ПК-6
ДЕ3 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/05.8	- Этиологию и патогенез наследственной патологии, типы наследования, принципы диагностики наследственных болезней. - основные симптомы моногенных наследственных заболеваний - современные возможности терапии и профилактики наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6	- направить пациента на реабилитацию - выявить у пациентка клинические критерии наличия заболеваний соединительной ткани - проконсультировать пациента (родителей пациента) с наследственными заболеваниями о немедикаментозных методах лечения и реабилитации, важности модификации образа жизни - провести дифференциальный диагноз ПК-5, ПК-6	- методиками диетотерапии, определением дозировки лекарственных средств при заместительной терапии, методами индивидуального подбора терапии - интерпретацией результатов генетического тестирования - техникой синдромологического анализа при постановке диагноза ПК-5, ПК-6
ДЕ4 Хромосомные аномалии и	Классификация хромосомных и	- Определить клинические	- Методикой синдромологиче

врожденные пороки развития ПК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8	геномных заболеваний. Международную классификацию аномалий развития Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии - Клинические проявления тератогенных факторов - Современные методы коррекции врожденных пороков развития ПК-1	симптомы и фенотипические особенности основных хромосомных синдромов - Предоставить родителям ребенка с хромосомной патологией информацию о клинике, прогнозе и современных методах лечения заболевания - Провести дифференциальный диагноз между изолированными и синдромальными формами врожденных пороков развития - работать в составе пренатального консулиума ПК-1, ПК-6	ского анализа - Дифференциальной диагностикой основных хромосомных синдромов - Методикой расчета риска для семьи пробанда ПК-1, ПК-5, ПК-6
ДН5 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственных болезней обмена веществ; современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы при НБО УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6	-собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки НБО, установить диагноз; -провести дифференциальную диагностику, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного; - определить показания к назначению консультации специалистов;	-расспросом и сбором анамнеза; - методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с НБО; -интерпретацией результатов биохимических и молекулярно-генетических методов исследования; -постановкой клинического диагноза с указанием типа наследования, характера и степени

		-дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику; проводить диспансеризация больных с НБО УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6	нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих НБО; дать прогноз потомства для семей с НБО; -алгоритмом постановки диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях нервной системы; -методикой нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим больным. УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6

Навыки как составляющие элементы конкретной компетенции (задача дисциплины) и требуемые профессиональным стандартом	Образовательные технологии, позволяющие владеть навыком	Средства и способ оценивания навыка
Проведение обследования пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях с целью постановки диагноза Код ТФ – А/01.8 - Сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»;	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация

(их законных представителей) при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Осмотр пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных, инструментальных и обследований пациентов, включая молекулярно-генетические методы исследований при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях на обследование в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Направление пациентов врожденных и/или наследственных заболеваниях на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; Установление диагноза с учетом действующей МКБ	- Участие в научно-практических конференциях; - Отработка практических мануальных навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (АСЦ).	практического навыка на фантомах.

Назначение лечения пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях, контроль его эффективности и безопасности Код ТФ – А/02.8 - Разработка плана лечения пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов,	- Решение ситуационных задач; - Демонстрация ординатором знание названия, дозировки, показаний и противопоказаний для назначения лекарственного средства. - Демонстрация подбора немедикаментозного лечения и лечебного питания. - Отработка навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (АСЦ).	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка на муляжах и в реальных условиях.

медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; Профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, лечебного питания;		
Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов при при врожденных и/или наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность Код ТФ – А/03.8 - Составление плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Проведение мероприятий медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка в реальных условиях.

заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Проведение профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наиболее часто встречающихся осложнений (пролежни, тромбоэмболические осложнения) у пациентов с		

ограниченными двигательными возможностями; - Оценка эмоциональных расстройств и их коррекция у пациентов врожденными и/или наследственными заболеваниями; Мотивирование пациента и его родственников на активное участие в реабилитации и абилитации;		
Проведение и контроль эффективности мероприятий по первичной и вторичной профилактике врожденных и/или наследственных заболеваний и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения Код ТФ – А/04.8 - Пропаганда здорового образа жизни, профилактика врожденных и/или наследственных заболеваний; - Проведение медицинских осмотров, диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и/или наследственными заболеваниями в соответствии с нормативными правовыми актами; - Осуществление диспансеризации населения с целью раннего выявления врожденных и/или наследственных заболеваний и основных факторов риска их развития в соответствии с нормативными правовыми актами; - Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с выявленными врожденными и наследственными	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка в реальных условиях.

заболеваниями; Проведение профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наиболее часто встречающихся врожденных и/или наследственных заболеваний		
Оказание паллиативной медицинской помощи пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях Код ТФ – А/05.8 - Динамическое наблюдение пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи; - Обезболивание и коррекция неврологических симптомов заболевания у пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи; - Разработка и проведение мероприятий по улучшению качества жизни пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, требующих оказания паллиативной медицинской помощи; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в медицинские организации, оказывающие паллиативную медицинскую помощь, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; -Участие в научно-практических конференциях; -Участие в проведении школ для пациентов.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.

- Консультирование родственников пациента по навыкам и организации индивидуального ухода за пациентом при врожденных и/или наследственных заболеваниях, получающим паллиативную медицинскую помощь; Решение этических вопросов, помощь в решении юридических вопросов, возникающих в связи с тяжелой болезнью и приближением смерти.		
Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях Код ТФ – А/06.8 - Проведение отдельных видов медицинских освидетельствований, предварительных и периодических медицинских осмотров; - Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, работа во врачебной комиссии медицинской организации, осуществляющей экспертизу временной нетрудоспособности; - Подготовка необходимой медицинской документации для осуществления медико-социальной экспертизы пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы;	Демонстрация ординатором знания алгоритма оформления истории болезни, листа нетрудоспособности, заполнения амбулаторной карты пациента, талона амбулаторного пациента.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.

Направление пациентов, имеющих стойкое нарушение функции организма, обусловленное врожденными и/или наследственными заболеваниями и (или) состояниями для прохождения медико-социальной экспертизы.		
Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала Код ТФ – А/07.8 - Составление плана работы и отчета о своей работе; - Ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа; - Контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.	Демонстрация ординатором знания алгоритма оформления истории болезни, листа нетрудоспособности, заполнения амбулаторной карты пациента, талона амбулаторного пациента.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.

5.3.Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

№ ДЕ	Наименование разделов дисциплины (ДЕ)	Всего учебных часов	Из них аудиторных	Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа
1.	Организация медико-генетической помощи населению	14	6	2	4	6
2.	Профилактика врожденной и наследственной патологии	14	6	2	4	6
3.	Моногенные формы наследственных болезней	14	8	2	6	8

4.	Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития	14		8	2	6	8
5.	Наследственные болезни обмена (НБО)	14		6	2	4	8
	Зачет	2		2			
Всего		**ЗЕТ**	**Часы**	36			36
		2	**72**				

6. Примерная тематика:

6.1. Учебно-исследовательских и научно-исследовательских работ

Выполняются по желанию ординаторов в рамках примерной тематики:

1. Распространенность врожденных аномалий строения мочеполовой (сердечно-сосудистой) системы в Свердловской области

2. Сравнение эффективности цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа при постановке диагноза у детей с умственной отсталостью

3. Наличие моногенной патологии у детей с расстройствами аутистического спектра

4. Генетическая эпилепсия

5. Клинические особенности мозаичной формы синдрома Дауна

6. Клинические варианты марфаноподобных синдромов

7. Наследственные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом

8. Хромосомные аномалии эмбриона при спорадическом и привычном невынашивании беременности

9. Причины ложно-отрицательных и ложно-положительных результатов скрининга 1 триместра

10. Совпадение пренатального и постнатального диагноза при врожденных болезнях.

6.2. Рефератов

1. Генетические причины аутизма
2. Врожденные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом
3. Наследственная тугоухость
4. Наследственные заболевания глаз
5. Х-сцепленные формы умственной отсталости
6. Врожденные заболевания почек
7. Современные методы лечения муковисцидоза
8. Синдром ДиДжорджи
9. Митохондриальные заболевания
10. Хорея Гентингтона
11. Наследственные опухолевые синдромы
12. Неинвазивный пренатальный тест
13. Моногенные причины бесплодия
14. Значение полногеномных методов исследования при медико-генетическом консультировании
15. Генетические причины мужского бесплодия
16. Микроделеционные синдромы, сопровождающиеся пороками сердца

7. Ресурсное обеспечение.

Освоение дисциплины осуществляется за счет кадровых ресурсов кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии, гарантирующих качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика. При условии добросовестного обучения ординатор овладеет знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности. Образовательный процесс реализуют научно-педагогические работники Университета, имеющие высшее медицинское образование, а также имеющие ученую степень кандидата или доктора наук, ученое звание доцента или профессора. Кафедра несет ответственность при обучении по дисциплине в части содержания, применяемых технологий и методов обучения, материально-технического, информационного, кадрового обеспечения, организации самостоятельной работы обучающихся, видов, форм, технологий контроля.

7.1. Образовательные технологии

Лекционный курс включает современные данные по диагностике, лечению, реабилитации больных с врожденными и наследственными заболеваниями, профилактике наследственных болезней и врожденных пороков развития. Лекции читаются с применением современных демонстрационных средств - мультимедийных презентаций, видеофильмов, часть лекций проводится в интерактивной форме взаимодействия с обучающимися.

Получение профессиональных знаний осуществляется путем изучения предусмотренных учебным планом разделов рабочей программы на лекциях, практических занятиях, включающих клинические обходы, проводимые доцентом.

Практические занятия проводятся в отделениях, лабораториях, кабинетах и т.д. Обучающиеся под контролем преподавателя, проводят медико-генетическое консультирование, а также курацию больных в стационаре, где приобретают практические навыки клинического обследования и лечения больных, интерпретации данных лабораторных и инструментальных исследований. Предусматривается самостоятельная работа с литературой. Изучение каждого раздела заканчивается тестовым контролем.

Практические занятия проводятся с использованием интерактивных образовательных технологий, среди которых применяются:

1. клинические разборы больных;
2. участие в клинических консилиумах;
3. мини-конференции и «круглые столы»;
4. участие в научно-практических конференциях;
5. участие в патологоанатомических конференциях;
6. отработка практических мануальных навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (Аккредитационно-симуляционный центр).

Помимо этого используются возможности электронной информационно-образовательной среды. Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале educa.usma.ru. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека Университета, ЭБС «Консультант студента»).

При выполнении лечебной работы ординатор осваивает необходимые клинические навыки и манипуляции диагностического и лечебного характера, докладывает о больных на клинических обходах, проводимых профессорами и доцентами.

Отчетной документацией клинического ординатора является дневник, в котором фиксируется характер и объем выполненной работы, темы зачетных занятий и отметки о

сдачи зачетов профессору (зав. кафедрой, доценту). Зав. кафедрой (профессор, доцент, ассистент, ответственный за данный раздел) подписывают дневник ежемесячно.

7.2. Материально-техническое оснащение.

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии	**Лекционная аудитория** – мультимедийный проектор, компьютер, доска **Учебная лаборатория** – включает в себя **1**. Набор помещений - учебная комната, которая соответствует основным требованиям, предъявляемым к клинико-диагностической лаборатории (площадь, покрытие стен и полов, освещение, вентиляция, водоснабжение, отопление), - лаборантская с блоком хранения химических реактивов и материальных ценностей, - санитарная зона – для мойки и обработки лабораторной посуды, для дезинфекции, хранения уборочного инвентаря. 2. Оснащение лаборатории: набор лабораторной мебели, демонстрационная видеосистема (микроскоп-фотокамера-компьютер), фотометр типа ROKI или аналогичный (2 шт) биохимический анализатор Сапфир 400 Плюс коагулометр, центрифуга лабораторная микроскоп бинокулярный – 6 шт дозаторы лабораторные – 10 шт. устройство для окраски мазков 3. Наборы расходных материалов: тестсистемы, наборы реактивов, предметные стекла, лабораторная посуда, средства для прикроватной диагностики (экспресс-тесты, глюкометры и т.п.). 4. Тестовые вопросы и задачи
ОДКБ	Отдел клинической лабораторной диагностики включающий лаборатории: общеклинических, гематологических, цитологических методов исследований, клинической биохимии, иммунохимии, молекулярной генетики, иммунофенотипирования микробиологической диагностики.
СОКБ1	Клинико-диагностическая лаборатория в составе общеклинической, биохимической, иммунологической с молекулярно-генетическими методами, бактериологической лабораторий,

7.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

7.3.1. Системное программное обеспечение

7.3.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard № 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;

- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: 31.08.2023 г., корпорация Microsoft;
- ExchangeServer 2007 Standard (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;
- Шлюз безопасности Ideco UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО».

7.3.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 25 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);
- Windows7 Starter (OpenLicense № 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 Pro (OpenLicense № 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2. Прикладное программное обеспечение

7.3.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013,№ 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС».

7.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- Образовательная платформа «Юрайт», поставщик: ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ». Лицензионный договор № 10/14 от 30.06.2022.Срок действия до: 31.08.2023 года. Ссылка на ресурс: https://urait.ru/
- Электронная библиотечная система «Консультант студента», доступ к комплектам: «Медицина. Здравоохранение. ВО (базовый комплект)», «Медицина. Здравоохранение. ВО (премиум комплект)», «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Книги на английском языке». Ссылка на ресурс: https://www.studentlibrary.ru/. Поставщик: ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». Лицензионный договор №8/14 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 23.06.2022. Срок действия до 31.08.2023 года.
- База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.rosmedlib.ru/ Поставщик: ООО «ВШОУЗ-КМК». Договор № 717КВ/06-2022 от 10.08.2022. Срок действия до 09.08.2023 года.
- Электронная библиотечная система«Book Up», доступ к коллекции «Большая медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.books-up.ru/ Поставщик: ООО «Букап». Договор №БМБ на оказание безвозмездных услуг размещения электронных изданий от 18.04.2022. Срок действия до 18.04.2027 года.

- Электронно-библиотечная система «Лань», доступ к коллекции «Сетевая электронная библиотека». Ссылка на ресурс: https://e.lanbook.com/. Поставщик: ООО «ЭБС ЛАНЬ». Договор № СЭБ 1/2022 на оказание услуг от 01.11.2022. Срок действия до: 31.12.2026 года.
- База данных собственной генерации Электронная библиотека УГМУ, институциональный репозитарий на платформе DSpace Ссылка на ресурс: http://elib.usma.ru/. Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018. Срок действия: бессрочный.
- Универсальная база электронных периодических изданий ИВИС, доступ к индивидуальной коллекции научных медицинских журналов. Ссылка на ресурс: https://dlib.eastview.com/basic/details. Поставщик: ООО «ИВИС». Лицензионный договор № 9/14 от 23.06.2022. Срок действия до 30.06.2023 г.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (выпуски 2021 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer. com/.
База данных Springer Journals Archive, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (архив выпусков 1946 — 1996 гг.). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group — коллекции Nature journals, Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2021 года).Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо РФФИ от 26.07.2021 г. №785 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer Nature в 2021 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Medicine, Engineering, History, Law & Criminology, Business & Management, Physics & Astronomy.
База данных, содержащая полнотекстовые журналы Adis издательства Springer Nature в области медицины и других смежных медицинских областей (выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №910 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Biomedical & Life Science, Chemistry & Materials Science, Computer Science, Earth & Environmental Science. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно коллекцию Nature journals(выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №909 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Architecture and Design, Behavioral Science & Psychology, Education, Economics and Finance, Literature, Cultural & Media Studies, Mathematics & Statistic. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, коллекция Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2022 года). Ссылки на ресурс: 1. https://www.nature.com; 2. https://link.springer.com Письмо РФФИ от 08.08.2022 г. №1065 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2020 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.

springer.com/ Письмо РФФИ от 17.09.2021 г. №965 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2021 году. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных eBook Collections (i.e. 2021 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 02.08.2022 г. №1045 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2022 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 11.08.2022 г. №1082 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2023 eBook collections) издательства Springer Nature Customer Service Center GmbH.Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1947 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals, Academic journals, Scientific American (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. База данных Adis Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer Nature, а именно журналы Adis (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных Springer Materials Ссылка на ресурс: https://materials.springer.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 29.12.2023.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Social Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Palgrave Macmillan (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Social Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных Springer Nature Protocols and Methods. Ссылка на ресурс: https://experiments.springernature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 29.12.2023
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематические коллекции Physical Sciences & Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Physical Sciences

& Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1950 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. Ссылка на ресурс: https://www.cochranelibrary.com Письмо РЦНИ от 14.04.2023 №613 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 31.07.2023.
- База данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH Ссылка на ресурс: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi Письмо РЦНИ от 22.12.2022 №1870 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH в 2022 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных патентного поиска Orbit Premium edition компании Questel SAS Ссылка на ресурс: https://www.orbit.com Письмо РЦНИ от 30.12.2022 №1955 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных компании Questel SAS в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2019 — 2022 годы. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2023 год. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030

8.1.3.Учебники.

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.
2. Клаг У.С., Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс. – Москва : Техносфера, 2009. – 896 с.
3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 508 с. : ил.

8.1.4.Учебные пособия

1. Баркер Р. Наглядная неврология: Учебное пособие. Пер. с англ. / Р. Баркер, С. Барази, М. Нил; Под ред. В.И. Скворцовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 136 с.: ил.
2. Бортникова (Цыбалова) С.М. Нервные и психические болезни: учебное пособие / Светлана Бортникова (Цыбалова), Татьяна Зубахина; под ред. Б. В. Кабарухина. - Изд. 9-е, стереотип. - Ростов н/Д: Феникс, 2011. - 480 с.: ил. - (Медицина).
3. Михайленко, А. А. Клиническая неврология: семиотика и топическая диагностика: учебное пособие / А. А. Михайленко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ, 2012. - 432 с.: ил.
4. Ковалев В.В. Пренатальная диагностика состояния плода: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, И.В. Лаврентьева, Н.М. Миляева, Д.К. Исламиди; под ред. В.В. Ковалева. – Екатеринбург: УГМУ, 2019. – 62 с.
5. Ковалев В.В. Генетические аспекты невынашивания беременности: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, И.В. Лаврентьева. - – Екатеринбург: УГМУ, 2022. – 104 с.

8.2. Дополнительная литература

8.2.1.Учебно-методические пособия

1. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии: учебное пособие / Александр Лурия. - 7-е изд., стереотип. - М.: Издательский центр "Академия", 2009. - 384 с.: ил. - (Классическая учебная книга). - (Высшее образование).
2. Скоромец А.А. Неврологический статус и его интерпретация: учебное руководство для врачей / А. А. Скоромец, А. П. Скоромец, Т. А. Скоромец; под ред. М. М. Дьяконова. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: МЕДпресс-информ, 2010. - 256 с.: ил.

8.2.2. Литература для углубленного изучения

1. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448с.
4. Сидельникова В. М., Сухих Г. Т. Невынашивание беременности. Руководство для врачей: МИА, – 2011. – 536 с.

9. Аттестация по дисциплине

Для аттестации обучающихся на соответствие их персональных достижений поэтапным требованиям соответствующей РПД проводится промежуточная аттестация в форме зачета с оценкой, зачета и экзамена. Сведения о промежуточной аттестации оформляются протоколом.

Форма аттестации по дисциплине – зачет (2 семестр).

10. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации представлен в Приложении к РПД.

11. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	№ протокола заседания кафедры	Внесенные изменения, либо информации об отсутствии необходимости изменений

12. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия рабочей программы дисциплины размещена в образовательном портале edu.usma.ru на странице дисциплины. Бумажная версия рабочей программы дисциплины с реквизитами, в прошитом варианте представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса дисциплины.

13. Полный состав УМК дисциплины включает:

− ФГОС ВО специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, профессиональный стандарт «Врач-лабораторный генетик»;

− Рабочая программа дисциплины (РПД), одобренная соответствующей методической комиссией специальности, утвержденная проректором по учебной и воспитательной работе, подпись которого заверена печатью учебно-методического управления. К РПД прилагаются рецензии.

− Тематический календарный план практических занятий (семинаров, коллоквиумов, лабораторных работ и т.д.) на текущийучебный год (семестр);

− Учебные задания для ординаторов: к каждому практическому /семинарскому/ лабораторному занятию методические рекомендации к их выполнению;

− Методические рекомендации к самостоятельной работе обучающегося;

− Информация о всех видах и сроках аттестационных мероприятий по дисциплине.

− Программа подготовки к промежуточной аттестации по дисциплине (перечень вопросов к зачету, экзамену).

− Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине.

Приложение к РПД

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра акушерства и гинекологии
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
д.м.н., доцент Т.В. Бородулина
_____
«_____» _____ 2023 г.

Фонд оценочных средств по дисциплине
Б1.В.01 Медицинская генетика

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач - лабораторный генетик*

г. Екатеринбург
2023

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1050.

Фонд оценочных средств составлен:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Кудрявцева Елена Владимировна	Заведующий центральной научно-исследовательской лабораторией, доцент кафедры акушерства и гинекологии	Доцент	д.м.н.
2	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник ЦНИЛ	Профессор	д.м.н.

Фонд оценочных средств одобрен представителем профессионального и академического сообщества. Рецензенты:
Макеев Олег Германович – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России
Цаур Григорий Анатольевич – доктор медицинских наук, заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница СОКБ №1», к.м.н.

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен
- на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии (протокол № 8 от 14.04.2023)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от 10.05.2023).

1. Кодификатор

Структурированный перечень объектов оценивания – знаний, умений, навыков, учитывающий требования ФГОС и ПС

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать	**Уметь**	**Владеть**
ДЕ1 Организация медико-генетической помощи населению УК-1, ПК-5 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/06.8 Код ТФ – А/07.8	- правила ведения медицинской документации, ведения истории болезни; - принципы организации помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям - задачи и функции медико-генетических центров - историю развития медико-генетической службы - Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией - Показания и порядок направления на МСЭ - Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России УК-1, ПК-5	- собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; - обследовать больного с подозрением на врожденное или наследственное заболевание; - поставить топический и предварительный клинический диагноз; - составить план обследования; - оценить результаты дополнительных методов исследования; - поставить клинический диагноз; - провести дифференциальный диагноз; - определить показания к назначению консультации специалистов. - заполнять медицинскую документацию: историю болезни, отчетные формы - необходимое оснащение медико-генетических центров	-особенностями расспроса и сбора анамнеза у пациента с врожденным или наследственным заболеванием; - принципами организации рабочего места на консультативном приеме - методами статистической обработки - принципами этики и деонтологии - умением оформить заключения для МСЭ - умением работать с генетическими регистрами - принципами пропаганды медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников - способами анализа деятельности медико-генетических консультаций - умением оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации УК-1, ПК-5

		- оценить экономическую эффективность медико-генетической службы УК-1, ПК-5	
ДЕ2 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/04.8	- методы и способы первичной, вторичной и третичной профилактики - показания для использования вспомогательных репродуктивных технологий и проведения предимплантационного генетического тестирования (ПГТ), виды ПГТ - современные методы и возможности пренатальной диагностики - нормативные документы, регламентирующие порядок направления беременной на инвазивную диагностику, медицинские показания для прерывания беременности возможности профилактики осложнений беременности	- дать рекомендации при преконцепционной подготовке мужчине и женщине - интерпретировать результаты медико-генетического обследования - интерпретировать результаты предимплантационного генетического тестирования - провести дотестовое и послетестовое консультирование при направлении беременной на пренатальный скрининг или инвазивную пренатальную диагностику - интерпретировать результаты неонатального скрининга - разъяснить родителям результаты неонатального скрининга УК-1, ПК-5, ПК-6	- умением консультировать пациенток при преконцепционной подготовке - методами расчета риска генетической патологии для потомства - интерпретацией результатов пренатального скрининга - техниками эмпатии при консультировании беременной / супружеской пары с неблагоприятным прогнозом для плода - методами повышения приверженности родителей к своевременному началу и регулярности терапии при выявлении наследственного заболевания и ребенка УК-1, ПК-5, ПК-6

	УК-1, ПК-5, ПК-6		
ДЕ3 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/05.8	- Этиологию и патогенез наследственной патологии, типы наследования, принципы диагностики наследственных болезней. - основные симптомы моногенных наследственных заболеваний - современные возможности терапии и профилактики наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6	- направить пациента на реабилитацию - выявить у пациентка клинические критерии наличия заболеваний соединительной ткани - проконсультировать пациента (родителей пациента) с наследственными заболеваниями о немедикаментозных методах лечения и реабилитации, важности модификации образа жизни - провести дифференциальный диагноз УК-1, ПК-5, ПК-6	- методиками диетотерапии, определением дозировки лекарственных средств при заместительной терапии, методами индивидуального подбора терапии - интерпретацией результатов генетического тестирования - техникой синдромологического анализа при постановке диагноза УК-1, ПК-5, ПК-6
ДЕ4 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8	- Классификация хромосомных и геномных заболеваний - Международную классификацию аномалий развития - Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии - Клинические проявления тератогенных факторов - Современные методы коррекции врожденных пороков развития ПК-1, ПК-5, ПК-6	- Определить клинические симптомы и фенотипические особенности основных хромосомных синдромов - Предоставить родителям ребенка с хромосомной патологией информацию о клинике, прогнозе и современных методах лечения заболевания - Провести дифференциальный диагноз между изолированными и синдромальными формами врожденных пороков развития	- Методикой синдромологического анализа - Дифференциальной диагностикой основных хромосомных синдромов - Методикой расчета риска для семьи пробанда ПК-1, ПК-5, ПК-6

		- работать в составе пренатального консулиума ПК-1, ПК-5, ПК-6	
ДЕ5 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-1, ПК-5,6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственных болезней обмена веществ; современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы при НБО УК-1, ПК-5,6	-собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки НБО, установить диагноз; -провести дифференциальную диагностику, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного; - определить показания к назначению консультации специалистов; -дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику; проводить диспансеризация больных с НБО УК-1, ПК-5,6	-расспросом и сбором анамнеза; - методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с НБО; -интерпретацией результатов биохимических и молекулярно-генетических методов исследования; -постановкой клинического диаг ноза с указанием типа наследования, характера и степени нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих НБО; дать прогноз потомства для семей с НБО; -алгоритмом постановки диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях нервной системы; -методикой нейропсихологичес кого тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим больным. УК-1, ПК-5,6

2. Аттестационные материалы

2.1. Вопросы экзаменационных билетов (с указанием УК, ПК)

№	Вопрос	Компетенции (УК, ПК)
1	Структурно-функциональная организация хромосом.	УК-1, ПК-5, ПК-6
2	Структурные элементы генома человека	УК-1, ПК-5, ПК-6
3	Клеточный цикл	УК-1, ПК-5, ПК-6
4	Структура генов.	УК-1, ПК-5, ПК-6
5	Эмбриопатии и бластопатии: определение, этиология, клинические проявления	УК-1, ПК-5, ПК-6
6	Моногенное наследование признаков и человека: типы наследования	УК-1, ПК-5, ПК-6
7	Эпигенетические механизмы, регулирующие экспрессию генов, клиническое значение	УК-1, ПК-5, ПК-6
8	Классификация мутаций, методы выявление мутаций	УК-1, ПК-5, ПК-6
9	Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез	УК-1, ПК-5, ПК-6
10	Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга	УК-1, ПК-5, ПК-6
11	Фармакогенетика: задачи, генетические полиморфизмы, ассоциированные с изменением факрмакокинетических процессов.	УК-1, ПК-5, ПК-6
12	Полиморфизмы генов тромбофилии: клиническое значение, особенности консультирования носителей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
13	Полиморфизмы генов фолатного цикла: варианты, клиническое значение, анализ биохимического фенотипа.	УК-1, ПК-5, ПК-6
14	Генетика главного комплекса гистосовместимости, система HLA.	УК-1, ПК-5, ПК-6
15	Молекулярно-генетическая основа полиморфизма групп крови: система АВО, резус-фактор.	УК-1, ПК-5, ПК-6
16	Онкогены и протоонкогены.	УК-1, ПК-5, ПК-6
17	Гены-супрессоры опухолевого роста.	УК-1, ПК-5, ПК-6

18	Наследственность и изменчивость: значение в эволюционном развитии и в формировании патологии.	УК-1, ПК-5, ПК-6
19	Генетическая классификация наследственных болезней.	УК-1, ПК-5, ПК-6
20	Принципы составления родословных, значение клинико-генеалогического метода в современной клинической генетике.	УК-1, ПК-5, ПК-6
21	Хромосомный микроматричный анализ: преимущества и ограничения метода, классификация SNP.	УК-1, ПК-5, ПК-6
22	Тандемная масс-спектрометрия: значение при проведении скрининга и диагностики наследственной патологии.	УК-1, ПК-5, ПК-6
23	FISH-диагностика: преимущества и ограничения метода, значение при пренатальной и постнатальной диагностике.	УК-1, ПК-5, ПК-6
24	Предимплантационное генетическое тестирование: виды, способы, показания.	УК-1, ПК-5, ПК-6
25	Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ): возможности и органичения, этические проблемы.	УК-1, ПК-5, ПК-6
26	Комплекс пренатальной диагностики 1 триместра, интрепретация, консультация по результатам.	УК-1, ПК-5, ПК-6
27	Исследование генетической предрасположенности к заболеваниям: методы, клиническое значение, этические проблемы, особенности медико-генетического консультирования.	УК-1, ПК-5, ПК-6
28	Скрининг на носительство наследственных заболеваний: организация, международные рекомендации, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.	УК-1, ПК-5, ПК-6
29	Неонатальный скрининг: организация в РФ, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.	УК-1, ПК-5, ПК-6
30	Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.	УК-1, ПК-5, ПК-6
31	Генетический анализ абортивного материала при невынашивании беременности: методы, клиническое значение.	УК-1, ПК-5, ПК-6
32	Генетический полиморфизм и генетическая гетерогенность: определение понятий, клинические примеры, значение при медико-генетическом консультировании.	УК-1, ПК-5, ПК-6
33	Митохондриальное наследование, митохондриальные болезни, особенности медико-генетического консультирования.	УК-1, ПК-5, ПК-6

34	Общие принципы диагностики наследственных опухолевых синдромов.	УК-1, ПК-5, ПК-6
35	Синдром Дауна: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, ведение пациентов с синдромом Дауна.	УК-1, ПК-5, ПК-6
36	Типы геномных и хромосомных мутаций.	УК-1, ПК-5, ПК-6
37	Синдром Патау: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.	УК-1, ПК-5, ПК-6
38	Синдром Эдвардса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.	УК-1, ПК-5, ПК-6
39	Хорея Гентингтона: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.	УК-1, ПК-5, ПК-6
40	Синдром ломкой Х-хромосомы: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.	УК-1, ПК-5, ПК-6
41	Наследственная эпилепсия: примеры, методы диагностики, особенности медико-генетического консультирования	УК-1, ПК-5, ПК-6
42	Синдром Вильямса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
43	Синдром Ангельмана: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
44	Синдром Прадера-Вилли: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
45	Синдром ДиДжоржи: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
46	Наследственные мышечные дистрофии. Миодистрофия Дюшенна и Беккера: клиника и диагностика, современные методы лечения	УК-1, ПК-5, ПК-6
47	Спинальная мышечная атрофия: современные возможности диагностики и лечения	УК-1, ПК-5, ПК-6
48	Фенилкетонурия: современные возможности диагностики и лечения	УК-1, ПК-5, ПК-6
49	Муковисцидоз: современные возможности диагностики и лечения	УК-1, ПК-5, ПК-6

50	Роль генетика при консультировании пациентов с расстройствами аутистического спектра	УК-1, ПК-5, ПК-6
51	Инвазивная пренатальная диагностика: методы, сроки, показания и ограничения.	УК-1, ПК-5, ПК-6
52	Медико-генетическое консультирование супружеских пар с бесплодием	УК-1, ПК-5, ПК-6
53	Медико-генетическое консультирование супружеских пар с привычным невынашиванием беременности	УК-1, ПК-5, ПК-6
54	Медико-генетическое консультирование пациентов – носителей сбалансированных хромосомных перестроек	УК-1, ПК-5, ПК-6
55	Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
56	Синдром Клайнфельтера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
57	Синдром Марфана: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	УК-1, ПК-5, ПК-6
58	Синдром Элерса-Данло: типы, клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	УК-1, ПК-5, ПК-6
59	Основы профилактики врожденных и наследственных заболеваний	УК-1, ПК-5, ПК-6
60	Гемофилия А и В: клиника, диагностика, современные методы лечения, медико-генетическое консультирование пациентов и их семей	УК-1, ПК-5, ПК-6

Билет на зачете включает 3 вопроса.

Примеры билетов:

Билет №1
1. Структурно-функциональная организация хромосом
2. Синдром Элерса-Данло: типы, клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование
3. Секвенирование нового поколения: преимущества и ограничения метода исследования, клиническое значение

Билет №2
1. Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга

2. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование
3. Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.

Билет №3
1. Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез
2. Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
3. Инвазивная пренатальная диагностика: методы, сроки, показания и ограничения.

2.2. Тестовые задания

Тестовые задания разработаны для каждой ДЕ и содержат от 3 до 6 вопросов. В тестовом задании студенту задаются 50 вопросов с возможностью выбора одного или нескольких правильных ответов из 3-5 предложенных.

Примеры тестовых заданий:

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
а) врожденные пор сердца
б) эпилепсии
в) пилоростеноз
г) семейная эмфизема легких
д) фенилкетонурия

2. По аутосомно-доминантному типу наследуются:
а) шизофрения
б) эпилепсия
в) гипоспадия
г) агенезия почек
д) ахондроплазия

3. Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут рождаться дети с группой крови:
а) I
б) II
в) III
г) IV

4. Рецессивной, сцепленной с Х-хромосомой, аномалией является: 1.; 2. прогрессивная; 3. недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД); 4. синдром Хантера.
а) гемофилия
б) мышечная дистрофия Дюшенна
в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
г) фенилкутонурия
д) синдром Марфана

5. По аутосомно-доминантному типу наследуются:
а) хондродистрофия
б) фенилкетонурия

в) нейрофиброматоз
г) хорея Гентингтона
д) синдром Элерса-Данлоса

6. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
а) фенилкетонурия
б) синдрома Марфана
в) алкаптонурия
г) болезнь Нимана-Пика
д) галактоземия

7. С Х-хромосомой сцеплен ген:
а) CYP21A1
б) F8
в) CFTR
г) SMN1
д) DHCR7

8. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:
а) синдром Клайнфельтера
б) синдром Тернера
в) синдром нечувствительности к андрогенам
г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
д) синдром Якобса

9. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:
а) синдром Клайнфельтера
б) синдром Тернера
в) синдром нечувствительности к андрогенам
г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
д) синдром Якобса

10. У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Этот симптомокомплекс характерен для:
а) токсоплазмозной инфекции
б) герпетической инфекции
в) врожденной цитомегалии
г) буллезного эпидермолиза

11. У новорожденного отмечаются признаки менингоэнцефалита: рвота, беспокойство, вялость, сонливость, судороги, ригидность мышц затылка, гиперрефлексия, гидроцефалия, хориоретинит. Этот симптомокомплекс характерен для:
а) буллезного эпидермолиза
б) токсоплазмоза
в) врожденного сифилиса
г) хромосомной патологии

12. У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с маленькой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Этот симптомокомплекс характерен для:
а) герпетической эмбриопатии
б) краснушной фетопатии
в) токсоплазмоза
г) хромосомной патологии

13. Соотношение Харди-Вайнберга используется для:
а) выявления эффекта родоначальника
б) расчета частоты гетерозигот в популяции
в) расчета частоты больных в популяции
г) расчета соотношений между уровнем мутационного процесса и уровнем отбора

14. Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме:
а) Клайнфельтера
б) Тернера
в) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
г) Нечувствительности к андрогенам
д) Нунан

15. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:
а) цитогенетическое исследование
б) исследование белкового спектра плазмы крови
в) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
г) хромосомный микроматричный анализ

16. Гипоплазия скуловых костей, антимонгодоидный разрез глаз, колобомы век, порок развития ушных раковин характерны для:
а) синдрома Апера
б) синдрома Крузона
в) синдрома Франческетти
г) синдрома Гольденхаара
д) черепно-глазо-зубного синдрома

17. Олигодактилия характерна для:
а) синдрома Меккеля
б) синдрома Эллиса Ван Кревельда
в) синдрома Нагера
г) синдрома Смита-Лемли-Опитца
д) синдрома Холт-Орама

18. Задержка роста и костного возраста, умственная отсталость (имбецильность), гипертелоризм, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, высокая спинка носа, микроцефалия, гипоплазия верхней челюсти, низко расположенные ушные раковины, расширение концевых фаланг пальцев на кистях и стопах, особенно 1-го, с девиацией врадиальную сторону на кисти, колобома нижнего века, гипертрихоз характерны для:
а) синдрома Рубинштейна-Тейби
б) синдрома Франческетти
в) синдрома Секкеля

г) синдрома Дубовитца
д) синдрома Нунан

19. Высокая степень развития злокачественных образований существует при:
а) синдроме Шерешевского-Тернера
б) синдроме Клайнфельтера
в) синдроме Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
г) синдроме Луи-Бар
д) синдроме Вильямса

20. Хирургическое лечение расщелины губы и неба является:
а) симптоматическим методом
б) этиологическим методом
в) патогенетическим лечением

2.3. Перечень навыков при клиническом разборе:

- обследование больных (анамнез, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);
- ведение медицинской документации;
- интерпретация данных клинических, лабораторных (включая молекулярно-генетические), функциональных, инструментальных методов обследования.

3.Технологии и критерии оценивания

Форма аттестации по дисциплине – зачет (2 семестр).

Цель промежуточной аттестации – оценить степень освоения ординаторами дисциплины «Медицинская генетика» в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика.

Уровень сформированности компетенций подтверждается посредствам демонстрации знаний, который ординатор приобретает в ходе изучения дисциплины «Медицинская генетика». Проверка знаний проводится на этапе тестирования по основным вопросам теоретического материала.

Зачет проводится в форме клинического разбора больного. Ординатор проводит осмотр и опрос больного (жалобы, анамнез заболевания и жизни), знакомится с результатами лабораторных и инструментальных исследований, осмотров специалистов (изучает историю болезни) и формулирует клинический диагноз. Назначает дополнительное обследование и дает рекомендации по профилактике болезни, диспансерному наблюдению. При необходимости, участники клинического разбора задают дополнительные вопросы докладчику. В заключение преподаватель подводит итог клинического разбора, приводит аргументы в пользу основного и сопутствующего клинического диагноза.

Зачет включает клинический разбор и тестирование. Оценка выставляется по результату тестирования.

Критерии зачета этапа клинического разбора больного:

Проведен подробный расспрос больного, определены все детали анамнеза болезни, анамнеза жизни. Сделаны соответствующие выводы. Проведен осмотр по органам и системам: выделены главные симптомы. Определены ведущие синдромы основного, сопутствующего (при его наличии), фонового (при его наличии) заболевания. Интерпретированы результаты анализов (при их наличии). Сформулирован клинический диагноз. Проведен дифференциальный диагноз (при необходимости). Определена тактика лечения и ближайший прогноз. Определен риск рождения детей с аналогичным заболеванием в семье. Обучающийся демонстрирует умение анализировать информацию, выделяет главные и второстепенные признаки болезни, правильно использует терминологию, ставит диагноз согласно действующих классификаций, выбирает

оптимальный метод лечения, диагностики, реабилитации, профилактики, разрабатывает план в зависимости от индивидуальных особенностей, устанавливает причинно-следственные связи и уверенно аргументирует собственную точку зрения.

Возможно наличие замечаний, имеющих несущественный характер при сборе анамнеза и осмотре больного и незначительные ошибки, не способные негативно повлиять на течение и исход болезни. Неполная формулировка клинического диагноза в части выделения сопутствующих или фоновых заболеваний, затруднение с определением ближайшего прогноза.

Незачет – если допущена грубая диагностическая ошибка (неправильно сформулирован диагноз), определена неверная лечебная тактика, если допущена ошибка, способная привести к осложненному течению болезни и ухудшить прогноз.

Критерии оценки этапа тестирования:

Результат оценивается как «зачтено» или «не зачтено», знания по дисциплине засчитываются, если есть положительный ответ на 70% и более тестовых заданий по данной дисциплине.

1. Положительный ответ на менее чем 70% тестовых заданий свидетельствует о несформированности компетенций по дисциплине.
2. Положительный ответ на 70–79% тестовых заданий свидетельствует о низком уровне сформированности компетенций по дисциплине.
3. Положительный ответ на 80–89% тестовых заданий свидетельствует о среднем уровне сформированности компетенций по дисциплине.
4. Положительный ответ на 90–100% тестовых заданий свидетельствует о высоком уровне сформированности компетенций по дисциплине.

70-79% правильных ответов – удовлетворительно.

80-89% правильных ответов – хорошо.

90% и выше – отлично.