




МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)


ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП
«Медицинская биохимия»


(подпись) Момот Т.В.
13 сентября 2021 г.



«УТВЕРЖДАЮ»
Директор Департамента
медицинской биохимии и биофизики


(подпись) Момот Т.В.
13 сентября 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Медицинская генетика

Специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия»
Форма подготовки очная

курс 5 семестр A
лекции 18 час.
практические занятия 36 час.
лабораторные работы 36 час.
в том числе с использованием МАО лек. 0 /пр. 0 /лаб. 0 час.
всего часов аудиторной нагрузки 90 час.
в том числе с использованием МАО 0 час.
самостоятельная работа 54 час.
в том числе на подготовку к экзамену 0 час.
контрольные работы (количество) не предусмотрены
курсовая работа / курсовой проект не предусмотрены
зачет А семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности **30.05.01 Медицинская биохимия**, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 13 августа 2020 г. № 998.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента клинической медицины, протокол №1 от «13» сентября 2021г.

Директор департамента клинической медицины Бродская Т.А.
Составители: д.м.н., профессор А.А. Овчиникова

Владивосток
2021

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол от « ____ » _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____

(подпись)

(И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол от « ____ » _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____

(подпись)

(И.О. Фамилия)

I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель - освоение студентами теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний. При изучении раздела медицинская генетика, студенты ознакомятся с закономерностями передачи в поколениях наследственных заболеваний, формированием мультифакториальной патологии с участием генетических факторов, аспектами возникновения спорадической врожденной патологии и мутации «de nova».

Задачами дисциплины являются:

- приобретение студентами знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение студентов важнейшим методам обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение студентов распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение студентов умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение студентов выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы медико-генетической консультации;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование навыков общения с пациентом с наследственной патологией и его представителями с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;

Общепрофессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Наименование категории (группы) общепрофессиональных компетенций	Код и наименование общепрофессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Теоретические и практические основы профессиональной деятельности	ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК 1.1 Умеет использовать знания в области фундаментальной медицины для решения задач профессиональной деятельности

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ОПК 1.1 Умеет использовать знания в области фундаментальной медицины для решения задач профессиональной деятельности	Знает: формулировки и классификации, клинические проявления наследственных заболеваний
	Умеет выбирать и применять современные методы исследования у больных с наследственными заболеваниями
	Владеет навыками поиска (в том числе с использованием информационных систем и баз данных) и критического анализа информации у больных с наследственными заболеваниями

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Наименование категории (группы) общепрофессиональных компетенций	Код и наименование общепрофессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Организация и проведение научных исследований с соблюдением основных требований информационной безопасности к разработке новых методов и технологий в области здравоохранения	ПК-5 Способен проводить исследования в области медицины и биологии	ПК 5.7 Знание качественных и количественных различий между здоровьем и болезнью, этиологию, патогенеза и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы их профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ПК 5.7 Знание качественных и количественных различий между здоровьем и болезнью, этиологии, патогенеза и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы их профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем	Знает качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью, этиологию, патогенез и клинику наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний, принципы их диагностики, профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем
	Умеет проводить диагностические исследования наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний
	Владеет методами диагностики, профилактики, лечения наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний

II. ТРУДОЁМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачётных единицы (144 академических часов)
(1 зачетная единица соответствует 36 академическим часам)

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине могут являться:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
Лаб	Лабораторные работы
Пр	Практические занятия
СР	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
Контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации

Структура дисциплины:

Форма обучения – очная.

№	Наименование раздела дисциплины	Семестр	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации, текущего контроля успеваемости
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Контроль	
1	Пропедевтика наследственной патологии. Принципы медико-генетического консультирования	6	2	2	2				ПР-14
2	Хромосомные болезни	6	2	2	4		8		
3	Наследственные нарушения обмена веществ	6	4	4	6		8		ПР-2
4	Наследственные нервно-мышечные заболевания	6	4	4	6		8		ПР-2
5	Наследственные заболевания экстрапирамидной системы	6	2	2	6		8		ПР-2
6	Наследственные атаксии	6	2	2	6		6		ПР-14
7	Факоматозы		2	2	6		6		
	Зачетное занятие						10		зачет
	Итого:		18	18	36		54		

III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Раздел I Медицинская генетика

Тема 1 Пропедевтика наследственной патологии. Профилактика наследственной патологии (4 часа)

Современные представления о геноме человека. Классификация наследственных заболеваний. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы и методы диагностики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

Тема 2 Наследственные нарушения обмена веществ (4 часа)

Нарушения аминокислотного обмена (аминоацидопатии): типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики. Фенилкетонурия. Наследственные нарушения углеводного обмена. Наследственные нарушения липидного обмена. Мукополисахаридозы. Орфанные заболевания (Болезнь Помпе, Болезнь Фабри)

Тема 3 Наследственные нервно-мышечные заболевания (4 часа)

Первично-мышечные заболевания (миопатии, наследственные мышечные дистрофии) Наследственные полиневропатии. Наследственные спинальные амиотрофии. Диагностика и современная терапия СМА

Тема 4. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы (2 часа)

Торсионная дистония. Хорея Геттингтона, Гепато-лентиккулярная дегенерация.

Тема 5. Факоматозы . Наследственные спино-церебеллярные атаксии (2 часа)

Нейрофиброматоз (Болезнь Реклингаузена). Туберозный склероз

Тема 6 Наследственные атаксии

(2 часа)

Атаксия – телеангиоэктазия (Болезнь Луи-Бар). Болезнь Фридрейха

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Тема 1 Медицинская генетика и ее место в медицине. Профилактика наследственной патологии (12 часов)

1. Цели и задачи медицинской генетики ее взаимосвязь с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами.

2. Современные представления о геноме человека.

3. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней 4.

Классификация наследственных заболеваний.

5. Типы наследования основных наследственных заболеваний

6. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.

7. Принципы и методы диагностики наследственных болезней

Тема 2 Хромосомные болезни (6 час.)

1. Строение хромосомы

2. Классификация хромосом

3. 3. Понятия о хромосомных мутациях

4. Классификация хромосом

5. Классификация хромосомных мутаций

6. Синдромы, обусловленные числовыми нарушениями половых хомосом

7. Синдромы, обусловленные числовыми нарушениями аутосом

8. Синдромы, обусловленные структурными нарушениями половых хромосом и аутосом

Тема 3. Наследственные нарушения обмена веществ (6 часов)

1. Нарушения аминокислотного обмена (аминоацидопатии): типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики. Фенилкетонурии. Этиопатогенез. Принципы диагностики.

2. Наследственные нарушения углеводного обмена. типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики. Галактоземия Этиопатогенез. Принципы диагностики.

3. Наследственные нарушения липидного обмена. типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики.

4. Мукополисахаридозы. Этиопатогенез. Принципы диагностики

5. Орфанные заболевания (Болезнь Помпе, Болезнь Фабри): Этиопатогенез, принципы диагностики.

Тема 4 Наследственные нервно-мышечные заболевания (6 часов)

1. Принципы классификации нервно-мышечных заболеваний, общие принципы диагностики
2. Первично-мышечные заболевания (миопатии, наследственные мышечные дистрофии) – тип наследования, этиопатогенез, диагностика.
3. Наследственные полиневропатии. Классификация, тип наследования, этиопатогенез, диагностика
4. Наследственные спинальные амиотрофии. Классификация, тип наследования, диагностика и современная терапия СМА

Тема 5. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы

(6 часов)

1. Торсионная дистония: классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики, лечения
2. Хорея Геттингтона: классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики.
3. Гепато-лентикулярная дегенерация: классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики, лечения

Тема 6. Факоматозы.

(6 часов)

1. Нейрофиброматоз (Болезнь Реклингаузена): классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики, лечения
2. Туберозный склероз: классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики, лечения

Тема 7. Наследственные атаксии, зачетное занятие.

(6 часов)

1. Болезнь Фридрейха: классификации, этиопатогенез, тип наследования, принципы диагностики, лечения
2. Атаксия – телеангиоэктазия (Болезнь Луи-Бар) классификации, этиопатогенез, тип наследования, современная диагностика, лечение

Раздел 2 Диагностика наследственных болезней

Тема 8 Наследование, сцепленное с полом (6 час.)

1. Наследование признаков, сцепленных с полом.
2. Крисс-кросс наследование.
3. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.
4. Гоносомные синдромы.

Тема 9 ДНК-диагностика наследственных болезней. (6 час.)

1. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней.
2. Этапы ДНК-диагностики.
3. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР).
4. Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну.
5. Методы разделения фрагментов ДНК.
6. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа.
7. Секвенирование ДНК.
8. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Тема 10 Наследственные нарушения обмена. (6 час.)

1. Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма.
2. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней.
3. Цели и задачи скрининга.
4. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

Тема 11. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (6 час.)

1. Классификация митохондриальных болезней.
2. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний.
3. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ВКЛЮЧАЕТ:

- 1) библиотечную или домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций,
- 2) подготовку к практическим занятиям,
- 3) подготовку тестированию и контрольному собеседованию (зачету)

Порядок выполнения самостоятельной работы студентами определен планом-графиком выполнения самостоятельной работы по дисциплине.

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	1-2 неделя	Реферат	22 часов	УО-3-Доклад, сообщение
2	3 - 5неделя	Представление презентации по теме реферата	22 часов	УО-3-Доклад, сообщение
3	6 неделя	Подготовка к зачету	10 часов	УО-1- Собеседование ПР-1 - Тест

1. Темы для самостоятельного изучения:

1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.
2. Молекулярно-генетические основы патологии человека
3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.
4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Методические рекомендации по написанию и оформлению реферата

Реферат – творческая деятельность студента, которая воспроизводит в своей структуре научно–исследовательскую деятельность по решению теоретических и прикладных проблем в определённой отрасли научного знания. В силу этого курсовая работа является важнейшей составляющей учебного процесса в высшей школе.

Реферат, являясь моделью научного исследования, представляет собой самостоятельную работу, в которой студент решает проблему теоретического или практического характера, применяя научные принципы и методы данной отрасли научного знания. Результат данного научного поиска может обладать не только субъективной, но и объективной научной новизной, и поэтому может быть представлен для обсуждения научной общественности в виде научного доклада или сообщения на научно-практической конференции, а также в виде научной статьи.

Реферат предполагает приобретение навыков построения делового сотрудничества, основанного на этических нормах осуществления научной деятельности. Целеустремлённость, инициативность, бескорыстный познавательный интерес, ответственность за результаты своих действий, добросовестность, компетентность – качества личности, характеризующие субъекта научно-исследовательской деятельности, соответствующей идеалам и нормам современной науки.

Реферат – это самостоятельная учебная и научно-исследовательская деятельность студента. Преподаватель оказывает помощь консультативного характера и оценивает процесс и результаты деятельности. Он предоставляет примерную тематику реферативных работ, уточняет совместно с ординатором проблему и тему исследования, помогает спланировать и организовать научно-исследовательскую деятельность, назначает время и минимальное количество консультаций.

Преподаватель принимает текст реферата на проверку не менее чем за десять дней до защиты.

Традиционно сложилась определенная структура реферата, основными элементами которой в порядке их расположения являются следующие:

1. Титульный лист.
2. Задание.
3. Оглавление.
4. Перечень условных обозначений, символов и терминов (если в этом есть необходимость).
5. Введение.
6. Основная часть.
7. Заключение.
8. Библиографический список.
9. Приложения.

На титульном листе указываются: учебное заведение, выпускающая кафедра, автор, преподаватель, тема исследования, место и год выполнения реферата.

Название реферата должно быть по возможности кратким и полностью соответствовать ее содержанию.

В оглавлении (содержании) отражаются названия структурных частей реферата и страницы, на которых они находятся. Оглавление целесообразно разместить в начале работы на одной странице.

Наличие развернутого введения – обязательное требование к реферату. Несмотря на небольшой объем этой структурной части, его написание вызывает значительные затруднения. Однако именно качественно выполненное введение является ключом к пониманию всей работы, свидетельствует о профессионализме автора.

Таким образом, введение – очень ответственная часть реферата. Начинаться должно введение с обоснования актуальности выбранной темы. В применении к реферату понятие «актуальность» имеет одну особенность. От того, как автор реферата умеет выбрать тему и насколько правильно он эту тему понимает и

оценивает с точки зрения современности и социальной значимости, характеризует его научную зрелость и профессиональную подготовленность.

Кроме этого, во введении необходимо вычленив методологическую базу реферата, назвать авторов, труды которых составили теоретическую основу исследования. Обзор литературы по теме должен показать основательное знакомство автора со специальной литературой, его умение систематизировать источники, критически их рассматривать, выделять существенное, определять главное в современном состоянии изученности темы.

Во введении отражаются значение и актуальность избранной темы, определяются объект и предмет, цель и задачи, хронологические рамки исследования.

Завершается введение изложением общих выводов о научной и практической значимости темы, степени ее изученности и обеспеченности источниками, выдвижением гипотезы.

В основной части излагается суть проблемы, раскрывается тема, определяется авторская позиция, в качестве аргумента и для иллюстраций выдвигаемых положений приводится фактический материал. Автору необходимо проявить умение последовательного изложения материала при одновременном его анализе. Предпочтение при этом отдается главным фактам, а не мелким деталям.

Реферат заканчивается заключительной частью, которая так и называется «заключение». Как и всякое заключение, эта часть реферата выполняет роль вывода, обусловленного логикой проведения исследования, который носит форму синтеза накопленной в основной части научной информации. Этот синтез – последовательное, логически стройное изложение полученных итогов и их соотношение с общей целью и конкретными задачами, поставленными и сформулированными во введении. Именно здесь содержится так называемое «выводное» знание, которое является новым по отношению к исходному знанию. Заключение может включать предложения практического характера, тем самым, повышая ценность теоретических материалов.

Итак, в заключении реферата должны быть: а) представлены выводы по итогам исследования; б) теоретическая и практическая значимость, новизна реферата; в) указана возможность применения результатов исследования.

После заключения принято помещать библиографический список использованной литературы. Этот список составляет одну из существенных частей реферата и отражает самостоятельную творческую работу автора реферата.

Список использованных источников помещается в конце работы. Он оформляется, или в алфавитном порядке (по фамилии автора или названия книги), или в порядке появления ссылок в тексте письменной работы. Во всех случаях указываются полное название работы, фамилии авторов, или редактора издания, если в написании книги участвовал коллектив авторов, данные о числе томов, название города и издательства, в котором вышла работа, год издания, количество страниц.

Методические рекомендации для подготовки презентаций

Для подготовки презентации рекомендуется использовать: PowerPoint, MS Word, Acrobat Reader, LaTeX-овский пакет beamer. Самая простая программа для создания презентаций – Microsoft PowerPoint. Для подготовки презентации необходимо обработать информацию, собранную при написании реферата.

Последовательность подготовки презентации:

1. Четко сформулировать цель презентации.
2. Определить каков будет формат презентации: живое выступление (тогда, сколько будет его продолжительность) или электронная рассылка (каков будет контекст презентации).
3. Отобрать всю содержательную часть для презентации и выстроить логическую цепочку представления.
4. Определить ключевые моменты в содержании текста и выделить их.
5. Определить виды визуализации (картинки) для отображения их на слайдах в соответствии с логикой, целью и спецификой материала.

6. Подобрать дизайн и форматировать слайды (количество картинок и текста, их расположение, цвет и размер).

7. Проверить визуальное восприятие презентации.

К видам визуализации относятся иллюстрации, образы, диаграммы, таблицы.

Иллюстрация – представление реально существующего зрительного ряда. Образы – в отличие от иллюстраций – метафора. Их назначение – вызвать эмоцию и создать отношение к ней, воздействовать на аудиторию. С помощью хорошо продуманных и представляемых образов, информация может надолго остаться в памяти человека. Диаграмма – визуализация количественных и качественных связей. Их используют для убедительной демонстрации данных, для пространственного мышления в дополнение к логическому. Таблица – конкретный, наглядный и точный показ данных. Ее основное назначение – структурировать информацию, что порой облегчает восприятие данных аудиторией.

Практические советы по подготовке презентации

- печатный текст + слайды + раздаточный материал готовятся отдельно;
- слайды – визуальная подача информации, которая должна содержать минимум текста, максимум изображений, несущих смысловую нагрузку, выглядеть наглядно и просто;
 - текстовое содержание презентации – устная речь или чтение, которая должна включать аргументы, факты, доказательства и эмоции;
 - рекомендуемое число слайдов 17-22;
 - обязательная информация для презентации: тема, фамилия и инициалы выступающего; план сообщения; краткие выводы из всего сказанного; список использованных источников;
 - раздаточный материал – должен обеспечивать ту же глубину и охват, что и живое выступление: люди больше доверяют тому, что они могут унести с собой, чем исчезающим изображениям, слова и слайды забываются, а раздаточный материал остается постоянным осязаемым напоминанием; раздаточный материал важно раздавать в конце презентации; раздаточный материалы должны отличаться от слайдов, должны быть более информативными.

Критерии оценки реферата.

Изложенное понимание реферата как целостного авторского текста определяет критерии его оценки: новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса; соблюдения требований к оформлению.

Новизна текста: а) актуальность темы исследования; б) новизна и самостоятельность в постановке проблемы, формулирование нового аспекта известной проблемы в установлении новых связей (межпредметных, внутрипредметных, интеграционных); в) умение работать с исследованиями, критической литературой, систематизировать и структурировать материал; г) явленность авторской позиции, самостоятельность оценок и суждений; д) стилевое единство текста, единство жанровых черт.

Степень раскрытия сущности вопроса: а) соответствие плана теме реферата; б) соответствие содержания теме и плану реферата; в) полнота и глубина знаний по теме; г) обоснованность способов и методов работы с материалом; е) умение обобщать, делать выводы, сопоставлять различные точки зрения по одному вопросу (проблеме).

Обоснованность выбора источников: а) оценка использованной литературы: привлечены ли наиболее известные работы по теме исследования (в т.ч. журнальные публикации последних лет, последние статистические данные, сводки, справки и т.д.).

Соблюдение требований к оформлению: а) насколько верно оформлены ссылки на используемую литературу, список литературы; б) оценка грамотности и культуры изложения (в т.ч. орфографической, пунктуационной, стилистической культуры), владение терминологией; в) соблюдение требований к объёму реферата.

Рецензент должен четко сформулировать замечание и вопросы, желательно со ссылками на работу (можно на конкретные страницы работы), на исследования и фактические данные, которые не учёл автор.

Рецензент может также указать: обращался ли студент к теме ранее (рефераты, письменные работы, творческие работы, олимпиадные работы и пр.) и

есть ли какие-либо предварительные результаты; как выпускник вёл работу (план, промежуточные этапы, консультация, доработка и переработка написанного или отсутствие чёткого плана, отказ от рекомендаций руководителя).

Студент представляет реферат на рецензию не позднее чем за неделю до защиты. Рецензентом является преподаватель. Опыт показывает, что целесообразно ознакомить студента с рецензией за несколько дней до защиты. Оппонентов назначает преподаватель из числа студентов. Для устного выступления студенту достаточно 10-20 минут (примерно столько времени отвечает по билетам на экзамене).

Оценка 5 ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована ее актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

Оценка 4 – основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

Оценка 3 – имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

Оценка 2 – тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Оценка 1 – реферат студентом не представлен.

Темы рефератов и презентаций

1. Современная классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций.
2. Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии.
3. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека
4. Врождённые аномалии развития: механизмы формирования пороков развития
5. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов.
6. Полимеразная цепная реакция: физико-химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР
7. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов.
8. Лучевая диагностика наследственных заболеваний

VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций	Оценочные средства – наименование		
			текущий контроль	промежуточная аттестация	
1	Раздел 1. Медицинская генетика	ОПК -1.1 ПК-5.7	знает	УО-1 ПР-3 УО-3	Зачет Вопрос 1 - 16
			умеет	ПР-6	
			владеет	ПР-6	
2	Раздел 2 Диагностика наследственных болезней	ОПК -1.1 ПК-5.7	знает	УО-1 ПР-3 УО-3	Зачет Вопрос 17 - 23
			умеет	ПР-6	
			владеет	ПР-6	

VII. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

1. *Алферова, Г. А.* Генетика. Практикум: учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452315>

2. *Борисова, Т. Н.* Медицинская генетика: учебник для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/451924>

3. *Осипова, Л. А.* Генетика в 2 ч. Часть 1: учебник вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/451934> (дата обращения: 14.10.2021).

4. *Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебник для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452866>

5. Молекулярная неврология ч. 2. Заболевания координаторной, пирамидной и экстрапирамидной систем. Болезни экспансии / В. Н. Горбунова, Е. А. Савельева-Васильева, В. В. Красильников ; под ред. А. А. Скоромца. Горбунова, В. Н.

Дополнительная литература

(печатные и электронные издания)

1. Медик, В.А. Общественное здоровье и здравоохранение : учебник для вузов / <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:736987&theme=FEFU>

Нормативно-правовые материалы

1. Федеральный закон от 10.01.2002 N 7-ФЗ (ред. от 29.12.2015) "Об охране окружающей среды.

http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_34823/

Федеральный закон от 30 марта 1999 г. N 52-ФЗ «О санитарно-эпидемиологическом благополучии населения» (с изменениями от 30 декабря 2001 г., 10 января, 30 июня 2003 г., 22 августа 2004 г., 9 мая, 31 декабря 2005 г., 18, 29, 30 декабря 2006 г., 26 июня 2007 г., 8 ноября, 1 декабря 2007 г., 12 июня, 14, 23 июня, 27 октября, 22, 30 декабря 2008 г., 28 сентября, 28 декабря 2010 г.) <http://files.stroyinf.ru/data1/6/6000/>

Законодательные и нормативно-правовые документы:

1. Конституция РФ (с учетом поправок, внесенных Законами РФ о поправках к Конституции РФ от 30.12.2008 № 7-ФКЗ).

2. Гражданский процессуальный кодекс РФ (в ред. Федеральных законов от 24.07.2008 № 161-ФЗ (часть первая) (с изменениями и дополнениями).

3. Федеральный закон от 24.11.1995 N 181-ФЗ (ред. от 30.11.2011) "О социальной защите инвалидов в Российской Федерации".

4. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 года N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

5. Федеральный закон РФ «О внесении изменений в Закон РФ «Об образовании» и ФЗ «О высшем и послевузовском профессиональном образовании» от 16 июня 2011 г. № 144-ФЗ.

6. Закон РФ (в ред. Федеральных законов от 25.10.2007 № 234-ФЗ) «О защите прав потребителей».

7. Федеральный закон РФ «О внесении изменений в Закон РФ «Об образовании» и ФЗ «О высшем и послевузовском профессиональном образовании» от 16 июня 2011 г. № 144-ФЗ

8. Закон РФ (в ред. Федеральных законов от 25.10.2007 № 234-ФЗ) «О защите прав потребителей».

9. Постановление Правительства РФ (в ред. Постановлений Правительства РФ от 02.09.2010 № 659) «Об организации лицензирования отдельных видов деятельности».

10. Постановление Госстандарта РФ от 06.11.2001г. № 454-ст Комитета РФ по стандартизации, метрологии и сертификации ОК 004-93 «Общероссийский классификатор видов экономической деятельности, продукции и услуг.

11. Приказ МЗ и СР РФ от 26 сентября 2011 г. N 1074н «О внесении изменений в Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 19 августа 2009 г. 597н

12. Приказ МЗ и СР РФ от 19 августа 2009 г. N 597н «Об организации деятельности центров здоровья по формированию здорового образа жизни у граждан Российской Федерации, включая сокращение потребления алкоголя и табака» (в ред. Приказов Минздравсоцразвития РФ от 08.06.2010 N 430н, от 19.04.2011 N 328н, от 26.09.2011 N 1074н)

13. Приказ МЗ и СР РФ от 19 августа 2009 г. N 597н «Об организации деятельности центров здоровья по формированию здорового образа жизни у граждан Российской Федерации, включая сокращение потребления алкоголя и табака» (в ред. Приказов Минздравсоцразвития РФ от 08.06.2010 N 430н, от 19.04.2011 N 328н, от 26.09.2011 N 1074н)

14. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 13 апреля 2011 г. N 316н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи взрослому населению при заболеваниях нервной системы по профилю "неврология"

15. Приказ МЗ РФ от 22 августа 2005 г. N 534 «О мерах по совершенствованию организации нейрореабилитационной помощи больным с последствиями инсульта и черепно-мозговой травмы.

16. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 04.02.2010 N 55н (ред. от 31.01.2012) "О порядке проведения дополнительной диспансеризации работающих граждан".

17. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 14.12.2009 N 984н "Об утверждении Порядка прохождения диспансеризации государственными гражданскими служащими Российской Федерации и муниципальными служащими, перечня заболеваний, препятствующих поступлению на государственную гражданскую службу Российской Федерации и муниципальную службу или ее прохождению, а также формы заключения медицинского учреждения"

18. Приказ Минздравсоцразвития России от 29.06.2011 N 624н (ред. от 24.01.2012) "Об утверждении Порядка выдачи листков нетрудоспособности"

ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ И ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

1. Использование программного обеспечения MS Office Power Point
2. Использование программного обеспечения MS Office 2010
3. Использование видеоматериалов сайта <http://www.youtube.com>
4. Электронные библиотечные системы:
5. Министерство образования и науки РФ www.mon.gov.ru
6. Российское образование. Федеральный портал <http://www.edu.ru/>
7. Российский общеобразовательный портал <http://www.school.edu.ru/>
8. Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru>
9. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
10. Приморский край России: <http://www.fegi.ru/PRIMORYE/ANIMALS/bpi.htm>
11. Научная электронная библиотека: <http://www.elibrery.ru>
12. Центральная научная медицинская библиотека: <http://www.scsml.rssi.ru>
13. Медицинские Интернет Ресурсы: <http://www.it2med.ru/mir.html>
14. Издательство «Медицина»: <http://www.medlit.ru>

VIII.МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью проведения практических занятий является закрепление полученных студентами на лекциях знаний, моделирование практических ситуаций, а также проверка эффективности самостоятельной работы студентов.

Практическое занятие обычно включает устный опрос слушателей по вопросам семинарских занятий. При этом выявляется степень владения студентами материалом лекционного курса, базовых учебников, знание актуальных проблем и текущей ситуации в современном образовательном пространстве. Далее выявляется способность студентов применять полученные теоретические знания к решению ситуационной задачи.

Подготовку к практическому занятию целесообразно начинать с повторения

материала лекций. При этом следует учитывать, что лекционный курс лимитирован по времени и не позволяет лектору детально рассмотреть все аспекты изучаемого вопроса. Следовательно, требуется самостоятельно расширять познания как теоретического, так и практического характера. В то же время, лекции дают хороший ориентир студенту для поиска дополнительных материалов, так как задают определенную структуру и логику изучения того или иного вопроса.

В ходе самостоятельной работы студенту в первую очередь надо изучить материал, представленный в рекомендованной кафедрой и/или преподавателем учебной литературе и монографиях. Следует обратить внимание студентов на то обстоятельство, что в библиотечный список включены не только базовые учебники, но и более углубленные источники по каждой теме курса. Последовательное изучение предмета позволяет студенту сформировать устойчивую теоретическую базу.

Важной составляющей частью подготовки к практическому занятию является работа студентов с научными и аналитическими статьями, которые публикуются в специализированных периодических изданиях. Они позволяют расширить кругозор и получить представление об актуальных проблемах, возможных путях их решения и/или тенденциях в исследуемой области.

В качестве завершающего шага по подготовке к практическому занятию следует рекомендовать студенту ознакомиться с результатами научных исследований, соответствующих каждой теме.

IX. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для проведения практических работ, а также для организации самостоятельной работы студентам доступно следующее лабораторное оборудование и специализированные кабинеты, соответствующие действующим санитарным и противопожарным нормам, а также требованиям техники безопасности при проведении учебных и научно-производственных работ:

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
--	--	---

<p>Компьютерный класс Школы биомедицины ауд. М723, 15 рабочих мест</p>	<p>Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокоммутации: матричный коммутатор DVI DXP 44 DVI Pro Extron; удлинитель DVI по витой паре DVI 201 Tx/Rx Extron; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; акустическая система для потолочного монтажа SI 3CT LP Extron; цифровой аудиопроцессор DMP 44 LC Extron; расширение для контроллера управления IPL T CR48; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS).</p> <p>Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty</p>	<p>Microsoft Office Professional Plus 2013 – офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.);</p> <p>7Zip 16.04 - свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных;</p> <p>Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF;</p> <p>AutoCAD Electrical 2015 - трёхмерная система автоматизированного проектирования и черчения;</p> <p>ESET Endpoint Security 5 - комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии;</p> <p>WinDjView 2.0.2 - программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu;</p> <p>SolidWorks 2016 - программный комплекс САПР для автоматизации работ промышленного предприятия на этапах конструкторской и технологической подготовки производства</p> <p>Компас-3D LT V12 - трёхмерная система моделирования</p> <p>Notepad++ 6.68 – текстовый редактор</p>
<p>Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)</p>	<p>Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувелечителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками</p>	<p>Microsoft Office Professional Plus 2013 – офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.);</p> <p>7Zip 16.04 - свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных;</p> <p>Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF;</p> <p>AutoCAD Electrical 2015 -</p>

		трёхмерная система автоматизированного проектирования и черчения; ESET Endpoint Security 5 - комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии; WinDjView 2.0.2 - программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu; SolidWorks 2016 - программный комплекс САПР для автоматизации работ промышленного предприятия на этапах конструкторской и технологической подготовки производства Компас-3D LT V12 - трёхмерная система моделирования Notepad++ 6.68 – текстовый редактор
--	--	--

Х. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Для дисциплины «Медицинская генетика» используются следующие оценочные средства:

Устный опрос:

1. Собеседование (УО-1)
2. Презентация / сообщение (УО-3)

Письменные работы:

1. Эссе (ПР-3)
2. Лабораторная работа (ПР-6)

Устный опрос

Устный опрос позволяет оценить знания и кругозор студента, умение логически построить ответ, владение монологической речью и иные коммуникативные навыки. Обучающая функция состоит в выявлении деталей, которые по каким-то причинам оказались недостаточно осмысленными в ходе учебных занятий и при подготовке к зачёту. Собеседование (УО-1) – средство контроля, организованное как специальная

беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний, обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Презентация / сообщение (УО-3) – продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

Письменные работы

Письменный ответ приучает к точности, лаконичности, связности изложения мысли. Письменная проверка используется во всех видах контроля и осуществляется как в аудиторной, так и во внеаудиторной работе.

Эссе (ПР-3) – средство, позволяющее оценить умение обучающегося письменно излагать суть поставленной проблемы, самостоятельно проводить анализ этой проблемы с использованием концепций и аналитического инструментария соответствующей дисциплины, делать выводы, обобщающие авторскую позицию по поставленной проблеме.

Лабораторная работа (ПР-6) – средство для закрепления и практического освоения материала по определенному разделу.

Вопросы для оценки предварительных компетенций

1. Какой набор хромосом образуется в результате митоза?
2. Какой набор хромосом образуется в результате мейоза
1. Что такое ДНК?, Каково ее строение?
2. Перечислите виды РНК
3. Что такое генотип?
4. Что такое фенотип?
5. Что такое кариотип?
6. Какой нормальный кариотип у человека?
7. Что такое мутация?
8. Что такое ген?
9. Что такое геном?
10. Что такое экспрессивность?
11. Дать определение пенетрантности
12. Что такое прлейотропное действие гена?
13. Какие типы наследования относятся к моногенному?

14. Что такое митохондриальное наследования

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценки результатов освоения дисциплины

Промежуточная аттестация по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» проводится в форме экзамена строго в соответствии. Экзамен включает в себя 2 этапа:

1 этап- письменное тестирование (проводится на последнем занятии цикла по дисциплине);

2 этап — заключительное устное собеседование по вопросам экзаменационного билета (включает в себя три теоретических вопроса).

Критерии оценки тестового задания:

Оценка «**отлично**» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 100%;

Оценка «**хорошо**» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 81 до 99%;

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 65-70% до 80%;

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет менее 65%;

Критерии оценки устного ответа:

Оценка «**отлично**» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит полный, развернутый характер, студент использует основную учебную литературу и лекционный материал, устная речь студента построена логически верно, аргументировано и ясно;

Оценка «**хорошо**» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит не достаточно полный характер, студент использует основную учебную литературу;

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература использована слабо;

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен.

Интегральная оценка по дисциплине является средней арифметической всех этапов экзамена.

«отлично» заслуживает студент, обнаруживший систематические и глубокие знания анатомии, физиологии нервной системы, вопросов топической диагностики, который может самостоятельно правильно использовать приобретенные практические навыки в обследовании неврологического больного, владение полными знаниями по клинике, диагностике и лечению нервных заболеваний и неотложных состояний при них, определенными учебной программой.

«хорошо» выставляют студентам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине, имеющих незначительные пробелы, не влияющие на правильный характер ответа и способным к самостоятельному пополнению обоснованию в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности.

«удовлетворительно» выставляют студентам, допустившим погрешности по вопросам общей неврологии, но обладающим необходимыми знаниями для устранения этих погрешностей

«неудовлетворительно» выставляется студентам, допустившим грубые ошибки в ответах и имеющих существенные пробелы в знаниях

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Полный перечень вопросов для подготовки к зачету

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Классификация наследственных нервномышечных заболеваний.
3. Хорея Гентингтона. Клиника. Принципы терапии.
4. Спinoцеребеллярные дегенерации. Болезнь Фридрейха. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
5. Нейрофиброматоз Реклингаузена. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
6. X-сцепленная прогрессирующая мышечная дистрофия (Болезнь Дюшена, Болезнь Бекера). Клиника. Медико-генетическое консультирование.
7. Наследственные полиневропатии (Болезнь Шарко - Мари) Клиника. Медико-генетическое консультирование
8. Наследственные спинальные амиотрофии (болезнь Верднига-Гоффмана, Болезнь

- Кугельберга Веландера) Клиника. Медико- генетическое консультирование
9. Гепато-церебральная дегенерация. Этиология, Патогенез, Клиника. Диагностика. Лечение
 10. Атаксия – Телеангиоэктазия – болезнь Луи-Бар Этиология, Патогенез, Клиника. Диагностика. Лечение
 11. Наследственные нарушения обмена аминокислот. Фенилкетонурии. Этиология, патогенез, тип наследования. Диагностика, принципы терапии. Материнская Фенилкетонурия.
 12. Миастения. Этиология. Клиника. Диагностика. Лечение.
 13. Сирингомиелия и сирингомиелобульбия. Клиника. Диагностика. Лечение.
 14. Наследственные нарушения липидного обмена– патогенез, клиника, диагностика, лечение.
 15. Орфанные заболевания – Болезнь Помпе. Этиология. Патогенез, клиника, диагностика, лечение
 16. Болезнь Фабри. Этиология, Патогенез, клиника, диагностика. лечение
 17. Клинические и параклинические методы диагностики врожденной и наследственной патологии.
 18. Медико-генетическое консультирование.
 19. Современная классификация и номенклатура мутаций
 20. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека
 21. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов.
 22. Полимеразная цепная реакция: физико-химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР
 23. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов.

Критерии выставления оценки студенту на экзамене

по дисциплине «Медицинская генетика»

Оценка	Требования к сформированным компетенциям
«зачтено»	Оценка «зачтено» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с

	практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.
«не зачтено»	Оценка «не зачтено» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка «не зачтено» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Оценочные средства для текущей аттестации

Контрольные тесты предназначены для студентов, изучающих курс «Медицинская генетика».

При работе с тестами предлагается выбрать один вариант ответа из трех – четырех предложенных. В то же время тесты по своей сложности неодинаковы. Среди предложенных имеются тесты, которые содержат несколько вариантов правильных ответов. Студенту необходимо указать все правильные ответы.

Тесты рассчитаны как на индивидуальное, так и на коллективное их решение. Они могут быть использованы в процессе и аудиторных занятий, и самостоятельной работы. Отбор тестов, необходимых для контроля знаний в процессе промежуточной аттестации производится каждым преподавателем индивидуально.

Результаты выполнения тестовых заданий оцениваются преподавателем по пятибалльной шкале для выставления аттестации или по системе «зачет» – «не зачет». Оценка «отлично» выставляется при правильном ответе на 90% и более их предложенных преподавателем тестов. Оценка «хорошо» – при правильном ответе на 80 -89% тестовых заданий. Оценка «удовлетворительно» – при правильном ответе на 75-79% из предложенных тестов.

Критерии оценки тестового задания:

Оценивание проводится в сеансе электронного обучения по стобалльной шкале.

Тест включает 100 заданий, максимальная оценка по тесту - 100.

В рамках текущего уровня усвоения знаний по дисциплине допускается результат тестирования не ниже 75 баллов.

Примеры тестовых заданий

1. ПРЕДМЕТ ИЗУЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

- 1) заболевания животных
- 2) наследственные болезни человека
- 3) инфекционные болезни человека
- 4) болезни неонатального периода

2. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ХАРАКТЕРНО

- 1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
- 2) острое течение
- 3) благоприятный исход заболевания
- 4) отсутствие хронизации процесса

3. ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

4. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

5. НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЙ ТЕРАТОГЕННЫЙ ПЕРИОД

- 1) ранний фетальный
- 2) эмбриональный
- 3) поздний фетальный
- 4) период образования гамет

6. ПРИЗНАК НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- 1) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
- 2) манифестация, строго определенная во времени
- 3) вовлеченность в патологический процесс всех членов семьи
- 4) волнообразное течение

7. ПЕРВЫЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНИ

- 1) генеалогический метод
- 2) общее клиническое обследование
- 3) биохимический метод
- 4) цитогенетический метод

8. ВТОРОЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) общее клиническое обследование
 - 2) специальные методы медицинской генетики (клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический и др.)
 - 3) ультразвуковое исследование внутренних органов
- 4) электрокардиография

9. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

- 1) анализ генотипа больного с целью установления диагноза
 - 2) обобщенный анализ всех фенотипических проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза
- 3) анализ результатов параклинических методов исследования
- 4) диагностика заболевания на основе анамнестических данных

10. УТВЕРЖДЕНИЕ, ХАРАКТЕРНОЕ ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО СИНДРОМА

- 1) для диагностики синдрома необходимо наличие всех главных признаков
 - 2) стигмы дизэмбриогенеза указывают на аномалии развития внутренних органов
- 3) почти всегда синдромы диагностируются сразу после рождения
- 4) все синдромы имеют характерные стигмы дизэмбриогенеза

Эталоны правильных ответов:

1-2	2-1	3-3	4-4	5-2	6-1	7-2	8-2	9-2	10-4
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	------

Примеры ситуационных задач

Задача 1.

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах.

Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 – 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно.

Анамнез заболевания: С 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 – й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких.

Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно – желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из – под края реберной дуги на 3 см) плотно – эластичной консистенции. Селезенка выступает из – под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?
3. Прогноз у данного ребенка?
4. Прогноз для последующего потомства у данной супружеской пары.

Эталон решения задачи №1

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) – болезнь Тея – Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготности у родителей; ДНК – диагностика.
3. Прогноз неблагоприятный, летальный исход к 3 годам.
4. Тип наследования заболевания аутосомно – рецессивный: больной ребенок рождается в семье, где оба родителя являются носителями мутантного гена. Прогноз для последующих детей: 25 % - вероятность рождения здорового ребенка; 25 % - больного ребенка; 50 % - фенотипически

здорового носителя мутантного гена.

Задача 2.

Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки

плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул.

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – медаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3 месяцев, с 3 - на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев – овощные пюре: картофельное, кабачковое.

При сборе анамнеза заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала. Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяц ребенок прибавил в массе не более 500 грамм.

Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно – жировой слой и тургор тканей снижены. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объем, из – за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

1. О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.
2. Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.
3. С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?
4. Лечебные мероприятия?
5. Составьте родословную ребенку с данным заболеванием

Эталон решения задачи №2

1. Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.
2. Общий анализ крови – анемия; биохимическое исследование крови – гипопротеинемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма – большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d – ксилозой; ФГДС – атрофический дуоденит и еунит; УЗИ органов брюшной полости.
3. Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.
4. Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.
5. В родословной – заболевания ЖКТ, хронические расстройства питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

Задача 3.

При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Грудина деформирована. Выражена мышечная гипотония.

Анамнез жизни: от 3 беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.

1. Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?
2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.
3. Укажите, какие еще симптомы имеют место при этой патологии?
4. Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.

Эталон решения задачи №3

1. Синдром Дауна
2. УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки

развития ЖКТ), кариотипирование (47 XX, 21 +).

3. Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, единственная складка на 5 пальце, обезьянья складка на ладони; широкие кисти и стопы.
4. Определение уровня альфа – фетопротеина, Узи плода в 12 – 14 недель, 20 – 24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики

Задача 4.

Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.
2. Какие сердечно – сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?
3. Дополнительные методы исследования?
4. Тип наследования заболевания?
5. Этиопатогенез.

Эталон решения задачи №4

1. Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно – сосудистой системы у отца (наследственный характер). с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности
2. Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.
3. Анализ мочи – повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ – признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром

WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца – аномалии развития сердца, сосудов; рентгенография позвоночника – кифосколиоз; рентгенография грудной клетки – маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом – слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.

4. Аутосомно – доминантный тип наследования.

Синдром Марфана – наследственное заболевание соединительной ткани. Биохимические дефекты в синтезе белка соединительной ткани приводят к патологическому строению коллагена и эластина, входящих в состав клапанов, стенок сосудов, миокарда, скелетно

