



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

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП

Бондарь Г.Н.

(подпись)
«24» июня 2022 г.

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор департамента ординатуры и
дополнительного образования

Бондарь Г.Н.

(подпись)
«24» июня 2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«Медицинская генетика»
Специальность 31.08.19 «Педиатрия»
Форма подготовки: очная

курс 1 семестр 2.
лекции 10 часов.
практические занятия не предусмотрены.
лабораторные работы не предусмотрены.
всего часов аудиторной нагрузки 10 часов.
самостоятельная работа 26 часов.
реферативные работы (0).
контрольные работы (0).
зачет 2 семестр.
экзамен не предусмотрен.

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 25.08.2014 № 1060.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании Департамента ординатуры и непрерывного медицинского образования. Протокол № 5 от «14» января 2021 г. Директор Департамента ординатуры и непрерывного медицинского образования д.м.н., профессор, Бондарь Г.Н.

Составитель: д.м.н., доцент Бондарь Г.Н.

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол от « ___ » _____ 20 _ г. № _____

Директор департамента _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол от « ___ » _____ 20 _ г. № _____

Директор департамента _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

Аннотация к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика»

Дисциплина «Медицинская генетика» предназначена для ординаторов, обучающихся по образовательной программе «Педиатрия», входит в вариативную часть учебного плана.

Дисциплина реализуется на 1 курсе, является факультативной дисциплиной.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использованы Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования (уровень подготовки кадров высшей квалификации) по специальности 31.08.19 «Педиатрия» (уровень подготовки кадров высшей квалификации)», учебный план подготовки ординаторов по профилю Педиатрия.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 36 часов, 1 зачетная единица.

Цель дисциплины:

теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний, необходимых для последующей профессиональной деятельности специалистов.

Задачи:

- приобретение знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики.

Для успешного изучения дисциплины «Медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие предварительные компетенции:

ОПК- 3 способность использовать основы экономических и правовых знаний в профессиональной деятельности;

ОПК-6 готовность к ведению медицинской документации;

ПК-4 способность и готовность к применению социально гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения;

В результате изучения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие универсальные и профессиональные компетенции:

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Знает	Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного
	Умеет	Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.);
	Владеет	Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации
ПК-4 Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	Знает	Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;
	Умеет	Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;
	Владеет	Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

(10 час)

Тема 1. Представление о наследственной патологии. Профилактика пороков развития и заболеваний, обусловленных генетическими причинами (2 час)

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 (2 час)

Наследственные нарушения аминокислотного и углеводного обмена. Наследственные нарушения липидного обмена. Фенилкетонурия. Орфанные заболевания (Болезнь Помпе, Болезнь Фабри)

Тема 3. Наследственные нервно-мышечные заболевания (2 час)

Первично-мышечные заболевания (миопатии, наследственные мышечные дистрофии) Наследственные полиневропатии. Наследственные спинальные амиотрофии

Тема 4. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Наследственные спино-церебеллярные атаксии (2 час)

Торсионная дистония. Хорея Геттингтона, Гепато-лентикулярная дегенерация. Нейрофиброматоз (Болезнь Реклингаузена). Атаксия - телеангиоэктазия (Болезнь Луи-Бар). Болезнь Фридрейха

Тема 5. Биохимический и генетический скрининг наследственной патологии в акушерстве. (2 час)

Генетическое консультирование семейных пар при подготовке к беременности. Система выявления группы высокого риска врожденной патологии у плода и новорожденного. Пренатальная инвазивная диагностика генетических нарушений у плода.

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия не предусмотрены

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

В РПУД представлено основное содержание тем, оценочные средства: термины и понятия, необходимые для освоения дисциплины.

В ходе усвоения курса ординатору предстоит проделать большой объем самостоятельной работы, в которую входит подготовка к лекциям и написание реферата.

Прежде чем приступить к изучению темы, необходимо ознакомиться с основными вопросами лекции и списком рекомендуемой литературы.

Начиная подготовку, необходимо, прежде всего, обратиться к конспекту лекций, разделам учебников и учебных пособий, чтобы получить общее представление о месте и значении темы в изучаемом курсе. Затем поработать с дополнительной литературой, сделать записи по рекомендованным источникам.

В процессе изучения рекомендованного материала, необходимо понять построение изучаемой темы, выделить основные положения, проследить их логику и тем самым вникнуть в суть изучаемой проблемы.

Необходимо вести записи изучаемого материала в виде конспекта, что, наряду со зрительной, включает и моторную память и позволяет накапливать индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Основные формы записи: план (простой и развернутый), выписки, тезисы.

В процессе подготовки важно сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал и выстраивать алгоритм действий, тщательно продумать свое устное выступление.

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине представлено в Приложении 1 и включает в себя:

- характеристика заданий для самостоятельной работы ординаторов и методические рекомендации по их выполнению;
- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;
- критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства - наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Раздел 1. Медицинская генетика	УК-1 ПК-4	Знает	ПР-1 Тесты	УО-1 Вопросы к зачету Собеседование ПР-11 Решение ситуационных задач
Умеет			ПР-1 Тесты		
Владеет			ПР-1 Тесты		

Контрольные и методические материалы, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы представлены в Приложении 2.

V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

1. Кулаичев А.П. Методы и средства комплексного анализа данных: учебное пособие для вузов / А. П. Кулаичев. Москва: [Форум]: Инфра-М, 2014.-511 с. ЭК НБ ДВФУ:
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:795113&theme=FEFU>
2. Лисицын, Ю.П. Общественное здоровье и здравоохранение. 3-е изд., перераб. и доп. / Ю.П. Лисицын, Г.Э. Улумбекова. - М.: ГЭОТАР- Медиа, 2015.- 542 с. /<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:781664&theme=FEFU>
3. Малишевский, М. В., Кашуба, Э. А., Ортенберг, Э. А. Внутренние болезни: учебное пособие для вузов. Ростов-на-Дону: Феникс , 2012. - 983 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:783462&theme=FEFU>
4. Медицинская генетика: учебник. Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. 2012.208 с.
<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321>
5. Наследов А. SPSS 19: профессиональный статистический анализ данных: [практическое руководство] / А. Наследов. Санкт-Петербург: Питер, 2011. - 399 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:418994&theme=FEFU>

Дополнительная литература

(печатные и электронные издания)

1. Лемешко Б. Ю. Статистический анализ данных, моделирование и исследование вероятностных закономерностей. Компьютерный подход. ООО "Научно-издательский центр ИНФРА-М, 2011.-888 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=Znanium:Znanium-515227&theme=FEFU>

2. Медик, В.А. Общественное здоровье и здравоохранение: учебник для вузов / В. А. Медик, В. К. Юрьев. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.- 607с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:736987&theme=FEFU>

3. Парнес, Е.Я. Норма и патология человеческого организма: учебное пособие для медицинских вузов / Е.Я. Парнес. - М.: Форум, 2015. - 285 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:795503&theme=FEFU>

4. Покровский, В.И. Общая эпидемиология с основами доказательной медицины / В.И. Покровский, Н.И. Брико. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.-400 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:730368&theme=FEFU>

5. Статистические методы анализа в здравоохранении. Краткий курс лекций. Подготовлены авторским коллективом в составе: д.м.н., проф. Леонов С.А., при участии к.м.н. Вайсман Д.Ш., Моравская С.В, Мирсков Ю.А. -М.: ИД "Менеджер здравоохранения", 2011.-172 с.

http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=Geotar:/usr/vtfs/ChamoHome/visualizer/data_geotar/geotar.xml.part1571.xml&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/

2. 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/>

**Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети
«Интернет»**

1. <http://www.xn--b1afkidmfaflnm6k.xn--p1ai/> - Первостольник.рф - Фармацевтический сайт
2. <http://vladmedicina.ru> Медицинский портал Приморского края
3. <http://www.rosminzdrav.ru> Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
4. <http://meduniver.com> Медицинский сайт о различных сферах медицины
5. <http://www.sciencefiles.ru/section/34/> Медицинская генетика.

**Перечень информационных технологий и программного
обеспечения**

При осуществлении образовательного процесса по дисциплине используется общее программное обеспечение компьютерных учебных классов (Windows XP, Microsoft Office и др.).

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью проведения зачета является закрепление полученных ординаторами на лекциях знаний, моделирование практических ситуаций, а также проверка эффективности самостоятельной работы ординаторов.

Подготовку к лекции целесообразно начинать с повторения материала. 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 ординатору для поиска дополнительных материалов, так как задают определенную структуру и логику изучения того или иного вопроса.

В ходе самостоятельной работы ординатору в первую очередь надо изучить материал, представленный в рекомендованной кафедрой и/или преподавателем учебной литературе и монографиях. Следует обратить внимание ординаторов 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 ординатора сформировать устойчивую теоретическую базу.

Важной составляющей частью подготовки к лекциям является работа ординаторов 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 зачету следует рекомендовать ординатору ознакомиться с результатами научных исследований, соответствующих каждой теме.

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

<p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10 ауд. М 422</p>	<p>Мультимедийная аудитория: Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; документ-камера CP355AF Avertision, видеочамера MP-HD718 Multipix; 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; врезной интерфейс для подключения ноутбука с ретрактором TAM 201 Standard3 TLS; усилитель- распределитель DVI DVI; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления: усилитель мощности, 1x200 Вт, 100/70 В XPA 2001-100V Extron; микрофонная петличная радиосистема EW 122 G3 Sennheiser; 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>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс. 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 SATADVD+ARW^igEt^Wi-Fi^Tusb 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 видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками</p>



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

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ
по дисциплине «Медицинская генетика»
специальность 31.08.19 «Педиатрия»
Форма подготовки очная**

**Владивосток
2022**

Самостоятельная работа включает:

1. библиотечную и домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций,
2. выполнение индивидуального задания,
3. подготовку реферата,
4. подготовку к тестированию и контрольному собеседованию (зачету).

Порядок выполнения самостоятельной работы ординаторами 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	В даты проведения дисциплины	Реферат Индивидуальное задание	10 час	УО-3-Доклад, сообщение
2	В даты проведения дисциплины	Презентация по теме реферата	10 час	УО-3-Доклад, сообщение
3	В даты проведения дисциплины	Подготовка к зачету	6 час	ПР-1 - Тестирование

Темы докладов и рефератов

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Классификация наследственных нервно-мышечных заболеваний.
3. Хорея Гентингтона. Клиника. Принципы терапии.
4. Спинаocerebellарные дегенерации. Болезнь Фридрейха. Клиника. Медико-генетическое консультирование.
5. Нейрофиброматоз Реклингаузена. Клиника.
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.
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. Фенилкетонурия. 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 семейных пар и беременных.

Методические рекомендации по написанию и оформлению реферата

Реферат - творческая деятельность ординатора, которая воспроизводит в своей структуре научно-исследовательскую деятельность по решению теоретических и прикладных проблем в определённой отрасли научного знания.

Реферат, являясь моделью научного исследования, представляет собой самостоятельную работу, в которой ординатор 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 выполняется под руководством руководителя и 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 ординатора. Руководитель 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.

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, выпускающий департамент, автор, руководитель, Занятие 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 Занятие, 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

итогах 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.

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, внутриспредметных, 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 ординатор 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). Рецензентом является руководитель. Опыт показывает, что целесообразно ознакомить ординатора с рецензией за несколько дней до защиты. Оппонентов назначает преподаватель из числа ординаторов. Для устного выступления ординатору достаточно 10-20 минут (примерно столько времени отвечают 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 - Занятие реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Оценка 1 - реферат ординатором не представлен.



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

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «Медицинская генетика»
специальность 31.08.19 «Педиатрия»
Форма подготовки очная

Владивосток 2022

Паспорт ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
<p>УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>	Знает	<p>Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; Основы патогенетического подхода при генетических исследованиях, проводимым беременным женщинам</p>
	Умеет	<p>Выявить факторы риска развития порока или наследственного заболевания, дать рекомендации в отношении мер диагностики и профилактики его возникновения</p>
	Владеет	<p>Навыками анализа и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
<p>ПК-4 Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>	Знает	<p>Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p>
	Умеет	<p>Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p>
	Владеет	<p>Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>

Контроль достижения целей курса

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства - наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Раздел 1. Медицинская генетика	УК-1	Знает	ПР-1 Тесты	УО-1 Вопросы к зачету Собеседование ПР-11 Решение ситуационных задач
Умеет			ПР-1 Тесты		
ПК-4		Владеет	ПР-1 Тесты		

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	Показатели	Баллы
УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	знает (пороговый уровень)	Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного	Знание взаимосвязей функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмов генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного	Сформированное структурированное систематическое знание взаимосвязей функциональных систем организма и механизмов генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного	65-71
	умеет (продвину-тый)	Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.);	Умение планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.);	Готов и умеет планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.);	71-84

	владеет (высокий)	Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации	Навыки клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации	Систематическое применение навыков клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации	85-100
ПК-4 Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	знает (пороговый уровень)	Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;	Знание причин и уровня генетических заболеваний и пороков развития; критериев оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; вопросов организации генетической помощи населению;	Сформированное структурированное систематическое знание причин и уровня генетических заболеваний и пороков развития; критериев оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; вопросов организации генетической помощи населению;	65-71
	умеет (продвинутый)	Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятности появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;	Умение вычислять и давать оценку рискам развития пороков у плода, рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятности появления генетических пороков; уровню и структуре заболеваемости, смертности; применять методики изучения состояния генетической помощи населению;	Готов и умеет вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода, рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятности появления генетических пороков; уровню и структуре заболеваемости, смертности; применять методики изучения состояния генетической помощи населению;	71-84

	владеет (высокий)	Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи	Навык методики исследования здоровья населения; сбора, статистической обработки и анализа информации; расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению	Уверенно применяет методики исследования здоровья населения; сбора, статистической обработки и анализа информации; расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению	85-100
--	----------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------

Оценочные средства для текущей аттестации

Примеры тестовых заданий (ПР – 1)

1. Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа?

Ответ: Лимфоциты крови

2. Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?

Ответ: Хромосомные заболевания

3. Выделите показание для исследования кариотипа родителей:

Ответ: наличие в анамнезе умерших детей с МВПР

4. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

Ответ: обоим супругам

5. Микрохромосомные перестройки выявляется с помощью

Ответ: молекулярно- и цитогенетических методов

6. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:

Ответ: только в половой клетке.

7. Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом:

Ответ: синдром Клайнфельтера.

8. Отметьте, при диагностике каких из перечисленных ниже заболеваний, можно использовать исследование телец полового хроматина в интерфазных ядрах соматических клеток человека:

Ответ: синдром Шерешевского - Тернера .

9. При каком заболевании диагностическим методом является цитогенетическое исследование

Ответ: болезнь Дауна.

10. Какие мутагенные факторы являются наиболее частой причиной хромосомных мутаций у человека:

Ответ: радиация

11. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.

Ответ: болезнь Дауна

12. Показанием для цитогенетического исследования супругов является:

Ответ: два и более спонтанных выкидыша

13. Показанием для направления беременной на инвазивную диагностику хромосомной патологии является:

Ответ: снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной

14. При расчете диеты ребенку с ФКУ необходимо учитывать:

Ответ: вес ребенка

15. Контроль диетотерапии проводится:

Ответ: по уровню фенилаланина и психомоторному развитию

16. Муковисцидоз наследуется:

Ответ: по аутосомно-рецессивному типу

17. Ген муковисцидоза располагается в середине длинного плеча

Ответ: 7 хромосомы

18. Потовая проба основана на определении в потовой жидкости концентрации ионов:

Ответ: Na и Cl

19. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:

Ответ: аутосомно-рецессивный

20. В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Ответ: 47,XY 13+

21. У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови их родителей?

Ответ: II (IAIO), III (IBIO).

22. Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме.

Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в X-хромосоме?

Ответ: 50%

23. Какое заболевание можно предполагать у девочки низкого роста с крыловидными складками на шее, широко расставленными сосками грудных желез, с нормальным интеллектом и нормальным строением наружных половых органов? Какое обследование необходимо назначить для подтверждения диагноза?

Ответ: Синдром Шерешевского-Тернера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны.

24. В медико-генетическую консультацию обратилась семья за прогнозом для

потомства. Мужчина страдает дальтонизмом, его жена здорова, однако у жены отец также имеет данное заболевание. Какова вероятность рождения в семье ребенка с дальтонизмом?

Ответ: 50%

25. Консультируется семейная пара. Первый ребенок у здоровых родителей болен фенилкетонурией. Определите риск появления этого заболевания у следующего ребенка?

Ответ: 25%

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Собеседование (УО-1)

Вопросы к зачету

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Классификация наследственных нервно-мышечных заболеваний.
3. Хорея Гентингтона. Клиника. Принципы терапии.
4. Спиноцеребеллярные 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. Фенилкетонурия. Этиология, патогенез, тип наследования. Диагностика, принципы терапии. Материнская фенилкетонурия.
12. Миастения. Этиология. Клиника. Диагностика. Лечение.
13. Наследственные нарушения липидного обмена- патогенез, клиника, диагностика, лечение.
14. Орфанные заболевания - Болезнь Помпе . Этиология. Патогенез, клиника, диагностика, лечение
15. Болезнь Фабри. Этиология, Патогенез , клиника, диагностика. лечение
16. Клинические и параклинические методы диагностики врожденной и наследственной патологии.
17. Медико-генетическое консультирование.

Решение ситуационных задач (ПР – 11)

Ситуационная задача 1

В семье имеется ребенок 5 лет с умственной отсталостью, микроцефалией, «мышинным» запахом, повышенным тонусом мышц, судорожными эпилептиформными припадками, слабой пигментацией кожи и волос:

Вопросы:

- a) какое заболевание можно предположить?
- b) как поставить диагноз?
- c) какова вероятность появления в этой семье следующего ребенка с такой же патологией?
- d) какие методы пренатальной диагностики можно применить для установления этой наследственной патологии?

Эталоны ответов:

- a) фенилкетонурия;
- b) молекулярно-генетические и биохимические методы;
- c) 25 %;
- d) инвазивные методы в зависимости от сроков беременности.

Ситуационная задача 2

В семье у здоровых родителей родился доношенный ребенок с массой тела 2400 грамм. В медико-генетической консультации у ребенка обнаружили

микроцефалию, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмию, помутнение роговицы, запавшее переносье, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилию пальцев ног, короткую шею, четырехпальцевую борозду на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержку психического развития.

Вопросы:

- a) какое заболевание можно предположить?
- b) каким методом исследования можно поставить точный генетический диагноз?
- c) какие методы пренатальной диагностики можно применить для выявления данного заболевания?

Эталоны ответов:

- a) синдром Патау;
- b) цитогенетический метод;
- c) неинвазивные и инвазивные методы в зависимости от сроков беременности

Ситуационная задача 3

У пожилых родителей (жена – 47 лет, муж – 49 лет) родился доношенный ребенок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсердной перегородки, на ладонях четырехпальцевую борозду, главный ладонный угол 69° , радиальные петли на 4-ом и 5-ом пальцах рук, задержку умственного развития.

Вопросы:

- a) какое заболевание можно предположить?
- b) какие методы следует использовать для постановки точного диагноза?
- c) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
- d) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления данного заболевания?

Эталоны ответов:

- a) синдром Дауна;
- b) цитогенетический метод;
- c) будет наблюдаться умственная отсталость, от качества ухода за ребенком и от наличия сопутствующих аномалий будет зависеть степень развития. При отсутствии тяжелых аномалий развития сердца и желудочно-кишечного тракта продолжительность жизни может достигать 40-55 лет;

d) неинвазивные и инвазивные методы в зависимости от сроков беременности.

Ситуационная задача 4

В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, антимонолоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития:

Вопросы:

- a) какое заболевание можно предположить?
- b) какие методы следует использовать для постановки диагноза?
- c) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
- d) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

Эталоны ответов:

- a) синдром «Кошачьего крика»;
- b) цитогенетический метод;
- c) длительность жизни сильно снижена, т.к. больные умирают от сопутствующих осложнений (сердечная или почечная недостаточность). Большинство детей не доживают до года вследствие тяжелых сопутствующих аномалий. До подросткового возраста доживают примерно 10 % больных;
- d) неинвазивные и инвазивные методы в зависимости от сроков беременности.

Ситуационная задача 5

Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Марфана:

- a) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта;
- b) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития;
- c) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; +
- d) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей;
- e) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития?

Критерии выставления оценки на зачете

«Зачтено» (отлично) – выставляется ординатору, 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;

«зачтено» (хорошо) – выставляется ординатору, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения;

«зачтено» (удовлетворительно) – выставляется ординатору, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ;

«не зачтено» (неудовлетворительно) – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы.

Критерии оценки отчетов по самостоятельной работе

Оценивание защиты самостоятельной работы проводится при представлении отчета в электронном виде, по двухбалльной шкале: «зачтено», «не зачтено».

Оценка «зачтено» выставляется ординатору, если он представляет к защите отчет по самостоятельной работе, удовлетворяющий требованиям по

поставленным заданиям, по оформлению, демонстрирует владение методами и приемами теоретических и/или практических аспектов работы.

Оценка «не зачтено» выставляется ординатору, если он не владеет методами и приемами теоретических и/или практических аспектов работы, допускает существенные ошибки в работе, представляет отчет с существенными отклонениями от правил оформления письменных работ.