

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ АКАДЕМИЯ»



УТВЕРЖДАЮ:

И. О. проректора по учебной работе

Г.Ю. Нагорная

2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

Уровень образовательной программы ординатура

Специальность 31.08.42 Неврология

Квалификация Врач – невролог

Нормативный срок обучения 2 года

Формы обучения очная

Институт Медицинский

Кафедра разработчик РПД Оториноларингология, хирургия головы и шеи

Выпускающая кафедра Оториноларингология, хирургия головы и шеи

Начальник
учебно-методического отдела

Семенова Л.У.

Директор Института

Узденов М.Б.

Заведующий выпускающей кафедрой

Гюсан А.О.

Черкесск 2024

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель и задачи освоения дисциплины	3
2. Планируемые результаты обучения по дисциплине.....	3
3. Место дисциплины в структуре ОП ВО программы ординатуры.....	4
4. Структура и содержание дисциплины	4
4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы	4
4.2. Содержание и структура дисциплины	5
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине	11
5.1. Методические указания для подготовки обучающихся к лекционным занятиям	11
5.2. Методические указания для подготовки обучающихся к лабораторным занятиям	11
5.3. Методические указания для подготовки обучающихся к практическим (семинарским) занятиям	12
5.4. Методические указания по самостоятельной работе обучающихся	12
6. Образовательные технологии	15
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	16
7.1 Перечень основной и дополнительной литературы.....	16
7.3. Интернет-ресурсы, справочные системы.....	16
7.4. Информационные технологии, лицензионное программное обеспечение.....	16
8. Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины.....	17
8.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий	17
8.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся.....	17
8.3. Требования к специализированному оборудованию	17
9. Особенности реализации дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.....	18
10. Оценка качества освоения программы.....	18

Приложение 1. Фонд оценочных средств

Приложение 2. Аннотация рабочей программы

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины: Приобретение углубленных знаний, умений и навыков по медицинской генетике при наследственных заболеваниях с повреждением нервной системы, необходимых в профессиональной деятельности врача-невролога.

Задачи дисциплины:

1. Совершенствование знаний об этиологии, патогенезе и клинических проявлениях врожденных и наследственных болезнях нервной системы;
2. Совершенствование знаний и приобретение навыков сбора генеалогического анамнеза, составления родословных с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии нервной системы в конкретной семье, особенностях клинического осмотра пациентов;
3. Приобретение знаний о нравственных, этических и правовых нормах при оказании медико-генетической помощи;
4. Приобретение знаний о взаимодействии медико-генетической службы с другими службами практического здравоохранения и маршрутизации пациентов с наследственной патологией нервной системы;
5. Приобретение знаний, умений и навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии нервной системы;
6. Приобретение знаний, умений и навыков в методах профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы);
7. Приобретение и совершенствование знаний, умений и навыков в интерпретации результатов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической исследований при наследственной патологии нервной системы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование у обучающихся следующих профессиональных (ПК), и общепрофессиональных (ОПК) компетенций.

Код компетенции	Содержание компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
		УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
ПК-1	Способен к оказанию медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы	ПК-1.1. Проводит обследование пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные

		ПК-1.2 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и (или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения	вопросы
--	--	--	---------

3. Место дисциплины в структуре ОП ВО программы ординатуры

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 3 семестре и входит в вариативную часть Блока 1 (Дисциплины).

В таблице приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП.

№ п/п	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины
1	Неврология (1 семестр)	Производственная (клиническая) практика (4 семестр, обязательная часть)
2		Неврология (3 семестр, обязательная часть)
3		«Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена» (4 семестр, обязательная часть).

4. Структура и содержание дисциплины

4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебных занятий и самостоятельная работа		Объем дисциплины, час.	
		Всего час, /з.ед.	Семестр 3
Аудиторная контактная работа обучающихся с преподавателем, в том числе:		36	36
Лекции (Л)		6	6
Практические занятия (ПЗ), Семинары (С)		30	30
Лабораторные работы (ЛР)			
Самостоятельная работа обучающихся (СР) всего		72	72
<i>Самостоятельное изучение материала. Работа с книжными и электронными источниками</i>		18	18
<i>Подготовка к практическим занятиям (ППЗ)</i>		18	18
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		18	18
<i>Подготовка к тестовому контролю и решению задач (ПТКРЗ)</i>		18	18
В том числе: контактная внеаудиторная работа		2	2
Промежуточная аттестация	зачет	зачет	зачет
ИТОГО: Общая трудоемкость	часов	108	108
	зач. ед.	3	3

4.2. Содержание и структура дисциплины

4.2.1. Содержание дисциплины

№ п/п	Содержание тем	Коды компетенций	Формы контроля
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику			
Тема 1.1	Генетические аспекты роста и развития плода.	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 1.2	Генетические основы гомеостаза	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 1.3	Наследственность и этиология	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 1.4	Современная классификация наследственной патологии.	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 1.5	Наследственная патология в популяциях	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Раздел 2. Методы медицинской генетики			
Тема 2.1	Клинико-генеалогический метод.	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 2.2	Цитогенетические методы	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные

			клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 2.3	Биохимические методы	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 2.4	Молекулярно-генетические методы	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 2.5	Метод сцепления генов	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии			
Тема 3.1	Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 3.2	Клинические особенности наследственных болезней нервной системы	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 3.3	Классификации моногенных заболеваний	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 3.4	Хромосомные болезни	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи,

			контрольные вопросы
Тема 3.5	Общие принципы лечения наследственных болезней	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 3.6	Болезни с наследственным предрасположением	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.			
Тема 4.1	Виды профилактики наследственных болезней	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 4.2	Медико-генетическое консультирование	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 4.3	Пренатальная диагностика	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
Тема 4.4	Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы

Тема 4.5	Этические и правовые вопросы медицинской генетики	УК-1; ПК-1	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
----------	---	---------------	--

4.2.2. Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

Номер семестра	Наименование раздела, темы	Виды занятий в часах					Формы текущей и промежуточной аттестации
		Лек.	Лаб.	Пр.	Ср.	Всего	
3	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику	1		6	12	19	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
3	Раздел 2. Методы медицинской генетики	1		8	20	29	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
3	Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии	2		8	20	30	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
3	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	2		8	20	30	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы
3	Всего	6		30	72	108	зачет

4.2.3. Лекционный курс

Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины

№ п/п	Наименование раздела (темы) лекционного занятия	Содержание лекционного занятия	Всего часов
3	Раздел 1. Введение в	Генетические аспекты роста	1

	медицинскую генетику	и развития плода. Генетические основы гомеостаза. Наследственность и этиология. Современная классификация наследственной патологии. Наследственная патология в популяциях	
3	Раздел 2. Методы медицинской генетики	Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Метод сцепления генов.	1
3	Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии	Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы. Клинические особенности наследственных болезней нервной системы. Классификации моногенных заболеваний. Хромосомные болезни. Общие принципы лечения наследственных болезней. Болезни с наследственным предрасположением.	2
3	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	Виды профилактики наследственных болезней Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.	2
3	Всего		6

4.2.4. Лабораторный практикум – учебным планом не предусмотрен

4.2.5. Практические занятия

Название тем семинарских занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины

Семестр	Наименование раздела, темы	Семинарские занятия	Оценочные средства	Формируемые компетенции
----------------	-----------------------------------	----------------------------	---------------------------	--------------------------------

3	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику	6	тестовые задания, ситуационные клинические задачи, контрольные вопросы	УК-1; ПК-1
3	Раздел 2. Методы медицинской генетики	8		УК-1; ПК-1
3	Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии	8		УК-1; ПК-1
3	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	8		УК-1; ПК-1
	Всего	30		

4.3. Самостоятельная работа обучающихся

Название тем самостоятельных работ и количество часов по семестрам изучения дисциплины

Семестр	Наименование раздела, темы	Виды самостоятельной работы	Трудоемкость
3	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику	Самостоятельное изучение материала. Работа с книжными и электронными источниками Подготовка к практическим занятиям (ППЗ) Подготовка к текущему контролю (ПТК) Подготовка к тестовому контролю и решению задач (ПТКРЗ)	12
3	Раздел 2. Методы медицинской генетики	Самостоятельное изучение материала. Работа с книжными и электронными источниками Подготовка к практическим занятиям (ППЗ) Подготовка к текущему контролю (ПТК) Подготовка к тестовому контролю и решению задач (ПТКРЗ)	20
3	Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии	Самостоятельное изучение материала. Работа с книжными и электронными источниками Подготовка к практическим занятиям (ППЗ) Подготовка к текущему контролю (ПТК) Подготовка к тестовому контролю и решению задач (ПТКРЗ)	20
3	Раздел 4. Профилактика наследственной	Самостоятельное изучение материала. Работа с книжными и электронными источниками	20

	патологии	<i>Подготовка к практическим занятиям (ППЗ)</i>	
		<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>	
		<i>Подготовка к тестовому контролю и решению задач (ПТКРЗ)</i>	
	Всего		72

5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

5.1. Методические указания для подготовки обучающихся к лекционным занятиям

Приступая к изучению дисциплины, обучающийся должен иметь общие представления об их объекте, предмете, методах, структуре, месте в системе наук и соотношении с другими науками.

Лекция — это форма и метод обучения, представляющий собой систематическое, последовательное, монологическое изложение преподавателем-лектором учебного материала. Лекция является ведущим звеном учебного процесса, так как с нее начинается изучение дисциплины, ее тем. Только после лекции следуют другие, подчиненные ей формы обучения: семинары, практические занятия и т. д. Методологическое значение лекции состоит в том, что в ней раскрываются фундаментальные теоретические основы дисциплины и научные методы, с помощью которых анализируются экономические явления. Цель лекции - организация целенаправленной познавательной деятельности студентов по овладению программным материалом дисциплины. Задачи лекции - обеспечение формирования системы знаний по дисциплине. Лекционное занятие преследует пять основных дидактических целей: информационную - сообщение новых знаний; развивающую - систематизацию и обобщение накопленных знаний; воспитывающую - формирование взглядов, убеждений, мировоззрения; стимулирующую - развитие познавательных и профессиональных интересов; координирующую с другими видами занятий.

В процессе подготовки к лекционным занятиям обучающемуся необходимо перед каждой лекцией просматривать рабочую программу дисциплины, методические разработки по дисциплине, что позволит сэкономить время на записывание темы лекции, ее основных вопросов, рекомендуемой литературы. Следует отметить непонятные термины и положения, подготовить вопросы лектору с целью уточнения правильности понимания. Необходимо приходить на лекцию подготовленным, что будет способствовать повышению эффективности лекционных занятий. Основным средством работы на лекционном занятии является конспектирование. Конспектирование – процесс мысленной переработки и письменной фиксации информации, в виде краткого изложения основного содержания, смысла какого-либо текста. В ходе лекции необходимо зафиксировать в конспекте основные положения темы лекции, категории, формулировки, узловые моменты, выводы, на которые обращается особое внимание. По существу, конспект должен представлять собой обзор, содержащий основные мысли текста без подробностей и второстепенных деталей. Для дополнения прослушанного и зафиксированного на лекции материала необходимо оставить в рабочих конспектах поля, на которых впоследствии при подготовке к практическим занятиям можно делать пометки из рекомендованной по дисциплине литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

5.2. Методические указания для подготовки обучающихся к лабораторным занятиям Лабораторный практикум – учебным планом не предусмотрен.

5.3. Методические указания для подготовки обучающихся к практическим (семинарским) занятиям

Практическое занятие — это форма организации учебного процесса, предполагающая выполнение студентами по заданию и под руководством преподавателя одной или нескольких практических работ. Главной целью практических занятий является усвоение метода использования теории, приобретение профессиональных умений, а также практических умений, необходимых для изучения последующих дисциплин. Практические методы обучения охватывают весьма широкий диапазон различных видов деятельности обучаемых. Во время использования практических методов обучения применяются приемы: постановки задания, планирования его выполнения, оперативного стимулирования, регулирования и контроля, анализа итогов практической работы, выявления причин недостатков, корректирования обучения для полного достижения цели. Во время использования практических методов обучения применяются приемы: постановки задания, планирования его выполнения, оперативного стимулирования, регулирования и контроля, анализа итогов практической работы, выявления причин недостатков, корректирования обучения для полного достижения цели.

К практическим методам относятся письменные упражнения, где в ходе упражнения обучаемый применяет на практике полученные им знания.

К практическим методам относятся также упражнения, выполняемые обучаемыми со звукозаписывающей, звуковоспроизводящей аппаратурой, сюда же относятся компьютеры.

Желательно при подготовке к занятиям придерживаться следующих рекомендаций:

1. При изучении нормативной литературы, учебников, учебных пособий, конспектов лекций, интернет-ресурсов и других материалов необходима его собственная интерпретация. Не следует жёстко придерживаться терминологии лектора, а правильно уяснить сущность и передать её в наиболее удобной форме.

2. При изучении основной рекомендуемой литературы следует сопоставить учебный материал темы с конспектом, дать ему критическую оценку и сформулировать собственное умозаключение и научную позицию. При этом нет необходимости составлять дополнительный конспект, достаточно в основном конспекте сделать пояснительные записи (желательно другим цветом).

3. Кроме рекомендуемой к изучению основной и дополнительной литературы, студенты должны регулярно (не реже одного раза в месяц) просматривать специальные журналы, а также интернет-ресурсы. Ряд вопросов учебного материала рассматриваются на практических занятиях в виде подготовленных студентами сообщений, с последующим оппонированием и обсуждением всей группой.

На практических занятиях студенты оперируют экономическими и социально-экономическими показателями, характеризующими деятельность хозяйствующих субъектов, учатся использовать их в планировании и управлении, получают практику формулировки задач принятия решений, обоснованного выбора математического метода их решения, учатся привлекать интерес аудитории к результатам своей работы.

Выбор тем практических занятий обосновывается методической взаимосвязью с программой курса и строится на узловых темах.

5.4. Методические указания по самостоятельной работе обучающихся

Основная задача программы ординатуры заключается в формировании квалифицированного специалиста, способного к саморазвитию, самообразованию, инновационной деятельности. В этом плане следует признать, что самостоятельная работа

обучающихся (СР) является не просто важной формой образовательного процесса, а должна стать его основой.

Усиление роли самостоятельной работы обучающихся означает принципиальный пересмотр организации учебно–воспитательного процесса в вузе, который должен строиться так, чтобы развивать умение учиться, формировать у обучающихся способности к саморазвитию, практическому применению полученных знаний, способам адаптации к профессиональной деятельности в современном мире.

Глубокое понимание изучаемой дисциплины во многом зависит от самостоятельной работы обучающихся, изучение основной и дополнительной литературы. Эффективность самостоятельной работы во многом зависит от того, насколько она является самостоятельной и каким образом преподаватель может ее контролировать. Когда обучающийся изучает рекомендуемую литературу эпизодически, он не получает глубоких знаний.

Целью самостоятельной работы обучающихся является:

- умение самостоятельно работать сначала с учебным материалом, затем с информацией, заложить основы самоорганизации и самовоспитания с тем, чтобы привить умение в дальнейшем непрерывно повышать свою квалификацию;
- закрепление, расширение и углубление знаний, умений и практических навыков, полученных ординаторами на аудиторных занятиях под руководством преподавателей;
- изучение обучающимися дополнительных материалов по изучаемым дисциплинам и умение выбирать необходимый материал из различных источников;
- воспитание у обучающихся самостоятельности, организованности, самодисциплины, творческой активности, потребности развития познавательных способностей и упорства в достижении поставленных целей.

Формы самостоятельной работы обучающихся разнообразны. Они включают в себя:

- изучение и систематизацию официальных государственных документов – законов, постановлений, справочных материалов с использованием информационно – поисковых систем «Консультант – плюс», компьютерной сети «Интернет»;
- изучение учебной, научной и другой литературы, материалов периодических изданий с привлечением электронных средств официальной, статистической, периодической и научной информации;
- участие в работе практически и научных конференций.

Самостоятельная работа включает следующие виды деятельности:

- проработку лекционного материала;
- изучение по учебникам программного материала, не изложенного на лекциях.

Методические указания по решению ситуационных клинических задач.

Составление и решение ситуационных клинических задач– это вид самостоятельной работы студента по систематизации информации в рамках постановки или решения конкретных проблем. Решение ситуационных задач – чуть менее сложное действие, чем их создание. И в первом, и во втором случае требуется самостоятельный мыслительный поиск самой проблемы её решения. Такой вид самостоятельной работы направлен на развитие мышления, творческих умений, усвоение знаний, добытых в ходе активного поиска и самостоятельного решения проблем. Следует отметить, что такие знания более прочные, они позволяют обучающемуся видеть, ставить и разрешать как стандартные, так и не стандартные задачи, которые могут возникнуть в дальнейшем в профессиональной деятельности. Продумывая систему проблемных вопросов, студент должен опираться на уже имеющуюся базу данных, но не повторять вопросы, уже содержащиеся в прежних заданиях по теме. Проблемные вопросы должны отражать интеллектуальные затруднения и вызывать целенаправленный мыслительный поиск. Решения ситуационных задач относятся к частично поисковому методу, и предполагает третий (применение) и четвертый (творчество) уровень знаний.

Методические рекомендации по подготовке к тестированию.

Тесты – это вопросы или задания, предусматривающие конкретный, краткий, четкий ответ на имеющиеся эталоны ответов. При самостоятельной подготовке к тестированию студенту необходимо:

а) готовясь к тестированию, проработайте информационный материал по дисциплине.

б) четко выясните все условия тестирования заранее. Вы должны знать, сколько тестов Вам будет предложено, сколько времени отводится на тестирование, какова система оценки результатов и т.д.

в) приступая к работе с тестами, внимательно и до конца прочтите вопрос и предлагаемые варианты ответов. Выберите правильные (их может быть несколько). На отдельном листке ответов выпишите цифру вопроса и буквы, соответствующие правильным ответам;

г) в процессе решения желательно применять несколько подходов в решении задания. Это позволяет максимально гибко оперировать методами решения, находя каждый раз оптимальный вариант.

д) если Вы встретили чрезвычайно трудный для Вас вопрос, не тратьте много времени на него. Переходите к другим тестам. Вернитесь к трудному вопросу в конце.

е) обязательно оставьте время для проверки ответов, чтобы избежать механических ошибок.

Работа с книжными и электронными источниками

В процессе подготовки к практическим занятиям, ординаторам необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной учебно-методической (а также научной и популярной) литературы.

Самостоятельная работа с учебниками, учебными пособиями, научной, справочной и популярной литературой, материалами периодических изданий и Интернета, статистическими данными является наиболее эффективным методом получения знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует у обучающихся свое отношение к конкретной проблеме.

Более глубокому раскрытию вопросов способствует знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной преподавателем по каждой теме семинарского или практического занятия, что позволяет обучающимся проявить свою индивидуальность в рамках выступления на данных занятиях, выявить широкий спектр мнений по изучаемой проблеме.

Методические указания по подготовке к опросу

Самостоятельная работа обучающихся включает подготовку к устному опросу на занятиях. Для этого обучающийся изучает лекции преподавателя, основную и дополнительную литературу, публикации, информацию из Интернет-ресурсов.

Тема и вопросы к практическим занятиям, вопросы для самоконтроля содержатся в рабочей учебной программе и доводятся до обучающихся заранее. Эффективность подготовки обучающихся к устному опросу зависит от качества ознакомления с рекомендованной литературой.

Для подготовки к устному опросу обучающемуся необходимо ознакомиться с материалом, посвященным теме занятия, в учебнике или другой рекомендованной литературе, записях с лекционного занятия, обратить внимание на усвоение основных понятий дисциплины (модуля), выявить неясные вопросы и подобрать дополнительную литературу для их освещения, составить тезисы выступления по отдельным проблемным аспектам. В зависимости от темы, может применяться фронтальная или индивидуальная форма опроса. При индивидуальном опросе обучающемуся дается 5-10 минут на раскрытие темы.

Подготовка к текущему контролю

Текущий контроль – это регулярная проверка усвоения учебного материала на протяжении семестра. К его достоинствам относится систематичность, постоянный мониторинг качества обучения, а также возможность оценки успеваемости обучающихся.

Текущий контроль осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий в ходе устного опроса обучающихся, а также выполнения тестовых заданий и (или) решения задач.

Подготовка к текущему контролю включает 2 этапа:

1й – организационный;

2й - закрепление и углубление теоретических знаний.

На первом этапе обучающийся планирует свою самостоятельную работу, которая включает:

уяснение задания на самостоятельную работу;

подбор учебной и научной литературы;

составление плана работы, в котором определяются основные пункты предстоящей подготовки.

Второй этап включает непосредственную подготовку обучающегося к текущему контролю. Подготовка проводится в ходе самостоятельной работы обучающихся и включает в себя повторение пройденного материала по вопросам предстоящего опроса. Помимо основного материала обучающийся должен изучить дополнительную учебную и научную литературу и информацию по теме, в том числе с использованием Интернет-ресурсов. Опрос предполагает устный ответ обучающегося на один основной и несколько дополнительных вопросов преподавателя.

Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам. При необходимости следует обращаться за консультацией к преподавателю. Идя на консультацию, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

Подготовка к промежуточной аттестации.

По итогам семестра проводится зачет. При подготовке к зачету рекомендуется пользоваться материалами лекционных, практических занятий и материалами, изученными в ходе текущей самостоятельной работы.

При подготовке к промежуточной аттестации целесообразно:

- внимательно изучить перечень вопросов и определить, в каких источниках находятся сведения, необходимые для ответа на них;
- внимательно прочитать рекомендованную литературу;
- составить краткие конспекты ответов (планы ответов)

6. Образовательные технологии

№ семестра	Виды учебной работы	Образовательные технологии, используемые при реализации различных видов учебной деятельности	Всего часов
3	Медико-генетическое консультирование	Разбор клинических случаев	6
3	Болезни с наследственным предрасположением	Разбор клинических случаев	6
3	Молекулярно-генетические методы	Лекция-визуализация	1
3	Генетические основы гомеостаза	Лекция-визуализация	1
	ВСЕГО		14

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

7.1 Перечень основной и дополнительной литературы

Список основной литературы	
1	Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачевило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/131697.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей
2	Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/110223.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей
Список дополнительной литературы	
1	Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/110223.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей
2	Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская. — 3-е изд. — Минск : Вышэйшая школа, 2017. — 480 с. — ISBN 978-985-06-2886-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/90714.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей
3	Давыдова, О. К. Генетика бактерий в вопросах и ответах : учебное пособие / О. К. Давыдова. — Оренбург : Оренбургский государственный университет, ЭБС АСВ, 2015. — 178 с. — ISBN 978-5-7410-1252-9. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/52318.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей
4	Картель, Н. А. Генетика : энциклопедический словарь / Н. А. Картель, Е. Н. Макеева, А. М. Мезенко. — Минск : Белорусская наука, 2011. — 992 с. — ISBN 978-985-08-1311-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/10080.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей

7.2. Периодические (специализированные) издания

- журнал Инновационные технологии в медицине <http://www.iprbookshop.ru/37669.html>
- журнал Медицинская визуализации <http://www.iprbookshop.ru/7262.html>

7.3. Интернет-ресурсы, справочные системы

<https://www.cochrane.org/ru/evidence> - Кокрейновская библиотека
<http://elibrary.ru> - Научная электронная библиотека.

7.4. Информационные технологии, лицензионное программное обеспечение

Лицензионное программное обеспечение	Реквизиты лицензий/ договоров
MS Office 2003, 2007, 2010, 2013	Сведения об Open Office: 63143487, 63321452, 64026734, 6416302, 64344172, 64394739, 64468661, 64489816, 64537893, 64563149,

	64990070, 65615073 Лицензия бессрочная
Антивирус Dr.Web Desktop Security Suite	Лицензионный сертификат Серийный № 661F-1EQ8-BH73-6A97 Срок действия: с 22.12.2023 до 22.12.2024
Консультант Плюс	Договор № 272-186/С-24-01 от 19.01.2024 г.
Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	Лицензионный договор №10423/23П от 30.06.2023 г. Срок действия: 01.07.2023 г. до 30.06.2024 г.
Бесплатное ПО	
Sumatra PDF, 7-Zip	

8. Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

8.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий

1. Специально оборудованное помещение для проведения учебных занятий (учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (Ауд.№ 201))

Оборудование: ученические столы-36 шт., стол учителя - 1шт. кафедра настольная – 1 шт. стулья - 65 шт., доска настенная – 1 шт.

Технические средства обучения: экран рулонный -1 шт. ноутбук - 1 шт. мультимедиа – проектор- 1 шт.

Звукоусиливающие устройства: микрофон настольный конденсаторный – 1 шт., усилитель настольный трансляционный – 1 шт., громкоговоритель настенный – 1шт.

2. Специально оборудованное помещение для проведения учебных занятий. (учебная аудитория для проведения практических занятий (Ауд. № 12))

Специализированная мебель:

доска меловая -1 шт., кафедра настольная – 1 шт.,

комплект учебной мебели на 48 посадочных мест, стол преподавательский – 1 шт., кресло – 1 шт..

Мультимедийные средства обучения: экран настенный – 1 шт., проектор – 1 шт.

3. Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами.

Процедурный кабинет.

Тонометр – 1 шт., стетоскоп – 1шт., фонендоскоп – 1 шт., термометр – 1 шт., противошоковый набор – 1 шт., набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий – 1 шт., облучатель бактерицидный – 1 шт., расходный материал.

4. Помещения для самостоятельной работы обучающихся (Библиотечно-издательский центр (БИЦ)).

Электронный читальный зал.

Оборудование: комплект учебной мебели на 28 посадочных мест, столы компьютерные – 20 шт., стулья – 20 шт.

Технические средства обучения: интерактивная доска - 1 шт., проектор - 1 шт., универсальное настенное крепление – 1 шт., персональный компьютер-моноблок – 1 шт., персональные компьютеры с подключением к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно - образовательную среду Организации – 20 шт., МФУ – 1 шт.

8.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся

1. рабочее место преподавателя, оснащенное компьютером
2. рабочие места обучающихся.

8.3. Требования к специализированному оборудованию

Нет.

9. Особенности реализации дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Для обеспечения образования инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья разрабатывается (в случае необходимости) адаптированная образовательная программа, индивидуальный учебный план с учетом особенностей их психофизического развития и состояния здоровья, в частности применяется индивидуальный подход к освоению дисциплины, индивидуальные задания: доклады, письменные работы и, наоборот, только устные ответы и диалоги, индивидуальные консультации, использование диктофона и других записывающих средств для воспроизведения лекционного и семинарского материала.

В целях обеспечения обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья комплектуется фонд основной учебной литературой, адаптированной к ограничению электронных образовательных ресурсов, доступ к которым организован в БИЦ Академии. В библиотеке проводятся индивидуальные консультации для данной категории пользователей, оказывается помощь в регистрации и использовании сетевых и локальных электронных образовательных ресурсов, предоставляются места в читальном зале.

10. Оценка качества освоения программы

Оценка качества освоения программы обучающимися включает текущий контроль, промежуточную аттестацию и государственную итоговую аттестацию.

Структура, последовательность и количество этапов текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации ординаторов регламентируются учебным планом, графиком учебного процесса, расписаниями учебных занятий. Текущий контроль сформированности компетенций осуществляется на лекциях, семинарах, во время прохождения практик, а также при самостоятельной работе под руководством преподавателя в формах, предусмотренных программой. Результаты текущего контроля успеваемости фиксируются преподавателями в журналах посещаемости и успеваемости. Текущий контроль осуществляется кафедрой, реализующей программу.

Промежуточная аттестация проводится с использованием фонда оценочных средств, представленного в приложении к настоящей программе.

Основные результаты освоения образовательной программы высшего образования с учетом вида профессиональной деятельности, профессиональных задач и профессиональных компетенций приведены в следующей таблице

Виды профессиональной деятельности	Профессиональные задачи	Профессиональные компетенции
Медицинская	А/01.8 Обследование пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза А/02.8 Назначение лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, контроль его эффективности и безопасности	ПК-1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ПО ДИСЦИПЛИНЕ Медицинская генетика

ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
«Медицинская генетика»

1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Индекс	Формулировка компетенции
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте
ПК-1	Способен к оказанию медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы

2. Этапы формирования компетенции в процессе освоения дисциплины

Основными этапами формирования указанных компетенций при изучении обучающимися дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой разделов (тем) учебных занятий. Изучение каждого раздела (темы) предполагает овладение обучающимися необходимыми компетенциями. Результат аттестации обучающихся на различных этапах формирования компетенций показывает уровень освоения компетенций обучающимися.

Этапность формирования компетенций прямо связана с местом дисциплины в образовательной программе.

Разделы дисциплины	Формируемые компетенции (коды)	
	ОПК-9	ПК-1
Раздел1		
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику	+	+
Раздел 2. Методы медицинской генетики	+	+
Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии	+	+
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	+	+

3. Показатели, критерии и средства оценивания компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины

УК-1 Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения				Средства оценивания результатов обучения	
	Не удовл	Удовлетворительно	Хорошо	Отлично	текущий контроль	промежуточный контроль
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Не пользуется профессиональными источниками информации; -не приобретает систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики и заболеваний органов и систем человека; - не анализирует и критически не оценивает полученную информацию о здоровье населения; - не планирует диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.	Частично пользуется профессиональными источниками информации; -частично приобретает систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики и заболеваний органов и систем человека; - не в полной мере анализирует и критически оценивает полученную информацию о здоровье населения; - частично планирует диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.	Пользуется профессиональными источниками информации; - приобретает систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики заболеваний органов и систем человека; - анализирует и критически оценивает полученную информацию о здоровье населения; - планирует диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.	В полной мере пользуется профессиональными источниками информации; - приобретает систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики и заболеваний органов и систем человека; - анализирует и критически оценивает полученную информацию о здоровье населения; - планирует диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.	Комплект вопросов к устному опросу Тестовые задания для проведения текущего контроля успеваемости, ситуационные задачи	Зачёт
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения	Не выбирает методы и средства для решения профессиональ	Частично выбирает методы и средства для решения	Выбирает методы и средства для решения профессиональн	В полной мере выбирает методы и средства для решения	Комплект вопросов к устному опросу Тестовые	Зачёт

достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	ных задач; не владеет навыками выбора методов и средств решения профессиональных задач	профессиональных задач; частично владеет навыками выбора методов и средств решения профессиональных задач	ых задач; владеет навыками выбора методов и средств решения профессиональных задач	профессиональных задач; владеет навыками выбора методов и средств решения профессиональных задач	задания для проведения текущего контроля успеваемости, ситуационные задачи	
---	--	---	--	--	--	--

ПК-1 Способен к оказанию медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы

Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения				Средства оценивания результатов обучения	
	Не удовл	Удовлетвори тельно	Хорошо	Отлично	текущий контроль	промежуточный контроль
ПК-1.1. Проводит обследование пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза	Не осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы – не интерпретирует и не анализирует информацию, полученную от пациентов – не исследует и не интерпретирует неврологический статус	Частично осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы – частично интерпретирует и анализирует информацию, полученную от пациентов – с трудом исследует и интерпретирует неврологический статус	Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы – интерпретирует и анализирует информацию, полученную от пациентов – исследует и интерпретирует неврологический статус	В полной мере осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы – легко интерпретирует и анализирует информацию, полученную от пациентов – уверенно исследует и интерпретирует неврологический статус	Комплекс вопросов к устному опросу Тестовые задания для проведения текущего контроля успеваемости, ситуационные задачи	Зачёт
ПК-1.2 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и	Не производит санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа	Частично производит санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни,	Производит санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике наследственных заболеваний	В полной мере производит санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике наследственных	Комплекс вопросов к устному опросу Тестовые задания для проведения	Зачёт

(или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническом у просвещению населения	жизни, профилактике наследственных заболеваний нервной системы – не проводит диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития. – не применяет методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы	профилактике наследственных заболеваний нервной системы – с трудом проводит диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития. – частично применяет методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы	нервной системы – проводит диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития. – применяет методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы	х заболеваний нервной системы – уверенно проводит диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития. – в полной мере применяет методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы	ия текущего контроля успеваемости, ситуационные задачи	
--	---	--	--	---	--	--

4. Комплект методических материалов и контрольно-оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика»

4.1. Комплект примерных вопросов к устному опросу, занятиям практического типа

1. Эмбриональный и фетальный периоды внутриутробного развития плода.
2. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: роль генетических факторов в их происхождении
3. Врожденные пороки развития нервной системы. Этиология, патогенез, классификация.
4. Моногенные болезни и признаки.

5. Хромосомные болезни.
6. Роль наследственности в патогенезе
7. Причины клинического полиморфизма болезней.
8. Генетические основы хронических болезней.
9. Наследственные болезни.
10. Болезни с наследственной предрасположенностью.
11. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы.
12. Семья как объект медикогенетического наблюдения.
13. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний нервной системы.
14. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития.
15. Наследственные болезни с поздним проявлением.
16. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп.
17. Синдромы Элерса-Данло, Марфана. Клиническая картина, диагностика.
18. Синдромы, обусловленные микрохромосомными абберациями: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.
19. Хромосомные болезни. Характеристика хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней.
20. Принципы патогенетического лечения как основного метода терапии наследственных болезней.
21. Первичная и вторичная профилактика наследственных заболеваний.
22. Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению.
23. Принципы оценки генетического риска при моногенной, хромосомной и мультифакториальной патологии.
24. Методика проведения медико-генетического консультирования.
25. Деонтологические и этические вопросы медико-генетического консультирования
26. Организация медико-генетической службы в России.
27. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
28. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения.
29. Охрана окружающей среды в профилактике мутагенных и тератогенных эффектов.
30. Этические проблемы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининга новорожденных.

Проверяемые компетенции: УК-1, ПК-1

4.2. Тестовые задания для проведения текущего контроля успеваемости **Правильный ответ – единственный**

1. Окончательный диагноз наследственного заболевания может быть поставлен
 - a) врачом генетиком на основании клинической картины и генеалогического анализа
 - b) только на основании молекулярно-генетического анализа
 - c) лечащим врачом на основании клинической картины и результатов лабораторного и инструментального обследования
 - d) после совместной консультации пациента врачом генетиком и лечащим

врачом по совокупности всех результатов и даже при отсутствии выявленной мутации

2. К частым наследственным болезням относятся заболевания, встречающиеся не реже чем 1 на

- a) 50000
- b) 10000
- c) 1000000
- d) 100000

3. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет (%)

- 5
- 1
- 10
- 25

4. Период, в котором формируются грубые пороки развития, называется

- a) эмбриональным
- b) фетальным
- c) перинатальным
- d) постнатальным

5. Локусная гетерогенность нервно-мышечных заболеваний обусловлена сходством механизмов действия белковых продуктов генов

- сходством структуры белковых продуктов генов
- различием механизмов белковых продуктов генов
- различием структуры белковых продуктов генов

6. Аномалия развития, не нарушающая функцию органа и не требующая лечения, называется

- a) малая аномалия развития
- b) дисплазия
- c) мальформация
- d) атрезия

7. Акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп характерна для

- a) синдрома Апера
- b) синдрома Карпентера
- c) синдрома Пфейфера
- ахондроплазии

8. Механизмом действия препарата Нусинерсен (спинраза) является увеличение экспрессии гена SMN2

- вырезание экзона 7 гена SMN2
- увеличение экспрессии гена SMN1
- сохранение экзона 8 гена SMN1

9. Факоматозы - это:

- a) группа заболеваний, при которой отмечается сочетанное поражение нервной системы, кожных покровов и часто внутренних органов
- b) группа заболеваний, при которой сочетанное поражение нервной системы и кожных покровов не характерно.

10. Одновременное поражение нервной системы и кожи происходит:

- a) из-за того, что нервная система и кожа формируются из одного зародышевого листка – эктодермы
- b) из-за того, что нервная система и кожа формируются из одного зародышевого листка – мезодермы.

11. К факоматозам относят:

- a) нейрофиброматоз Реклингхаузена

- b) детский церебральный паралич
 - c) эпилепсия
 - d) туберозный склероз
 - e) энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера
 - f) атаксия-телеангиэктазия Луи – Бар
 - g) цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля – Линдау.
12. Для туберозного склероза характерно:
- a) аденомы слюнных желез на щеках в форме «бабочки»
 - b) эпилептические припадки
 - c) глаукома
 - d) катаракта
 - e) слабоумие
 - f) на глазном дне новообразование в виде тутовой ягоды.
13. Триада симптомов при болезни Штурге-Вебера:
- a) ангиома (чаще на одной стороне лица)
 - b) эпилептические припадки
 - c) пигментные пятна на коже разных частей тела
 - d) глаукома (чаще односторонняя, на стороне ангиомы лица).
14. Для болезни Гиппеля-Линдау характерно:
- a) ангиоматоз сетчатки
 - b) пигментные пятна на коже верхних конечностей
 - c) дегенерация сетчатки
 - d) мозжечковая симптоматика
 - e) ангиома на лице
 - f) внутричерепная гипертензия.
15. Для атаксии-телеангиэктазии Луи-Бар характерно:
- a) телеангиэктазии (особенно на склерах)
 - b) мозжечковые расстройства
 - c) эпилептические приступы
 - d) экстрапирамидные симптомы
 - e) иммунодефицит.
16. К дегенеративным заболеваниям с преимущественным нарушением координации относятся:
- a) семейная атаксия Фридрейха
 - b) семейная атаксия Мари
 - c) туберозный склероз.
17. При семейной атаксии Фридрейха дегенеративные изменения происходят:
- a) в задних столбах спинного мозга
 - b) в боковых столбах спинного мозга
 - c) в задних рогах спинного мозга
 - d) в стволе мозга.
18. К наследственно-дегенеративным заболеваниям с преимущественно поражением экстрапирамидной системы:
- a) гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова)
 - b) деформирующая мышечная дистония (торсионная дистония)
 - c) хорей Гентингтона
 - d) атаксия Мари
 - e) семейный эссенциальный тремор Минора.
19. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова) характеризуется:
- a) отложением меди в подкорковых ядрах, печени и других внутренних органах
 - b) дефицитом железа в красном ядре.

20. Для клиники гепатоцеребральной дистрофии (болезни Вильсона-Коновалова) характерно:

- a) нарастающая мышечная ригидность
- b) разнообразные гиперкинезы
- c) дрожание различных мышц
- d) почечная недостаточность
- e) эпилепсия
- f) гепатомегалия

g) печеночная недостаточность

21. Деформирующая мышечная дистония (торсионная дистония) характеризуется:

- a) изменениями в чечевидном ядре
- b) изменениями в красном ядре
- c) изменениями в гипофизе
- d) изменениями в Люисовом теле

22. Для клиники торсионной дистонии характерно:

- a) вращательные спазмы различных групп мышц
- b) паралич конечностей
- c) интеллект не страдает

23. Хорея Гентингтона обуславливается:

- a) дегенеративными изменениями в подкорковых ганглиях
- b) дегенеративными изменениями в коре больших полушарий
- c) дегенеративными изменениями в мозжечке
- d) расширением желудочковой системы головного мозга

24. Для клиники хореи Гентингтона характерно:

- a) гиперкинезы
- b) деменция
- c) эпилептические припадки

25. Для клиники семейного эссенциального тремора (синдром Минора) характерно:

- a) постоянное дрожание конечностей
- b) дрожание головы (редко)
- c) мышечная ригидность
- d) дрожание языка (редко)

26. К наследственным дегенеративным заболеваниям с преимущественным поражением пирамидной системы относятся:

- a) семейный спастический паралич Штрюмпеля
- b) синдром Гентингтона
- c) хорея Гентингтона
- d) боковой амиотрофический склероз

27. Семейный спастический паралич Штрюмпеля обуславливается:

- a) дегенеративными изменениями пирамидного пути в боковых и передних столбах спинного мозга
- b) дегенеративными изменениями в прецентральной извилине

28. Боковой амиотрофический склероз обусловлен:

- a) дегенеративными изменениями в передних рогах спинного мозга
- b) дегенеративными изменениями в боковых столбах спинного мозга
- c) дегенеративными изменениями в задних столбах спинного мозга
- d) дегенеративными изменениями в бульбарном отделе головного мозга

29. Для клиники бокового амиотрофического склероза характерно:

- a) периферический паралич дистальных отделов рук
- b) спастический паралич ног

- с) нарушения чувствительности по диссоциированному типу
 - д) бульбарные расстройства
30. Косвенными признаками аномалии нервной системы являются:
- а) стигмы дизэмбриогенеза
 - б) недоношенность
31. Косвенными признаками аномалии нервной системы являются стигмы дизэмбриогенеза, так как:
- а) кожа и нервная система развиваются из одного (эктодермального) зачатка
 - б) кожа и нервная система развиваются из одного (мезодермального) зачатка
32. Количество у ребенка стигм дизэмбриогенеза, которое должно настораживать в отношении аномалии нервной системы:
- а) 1 - 3
 - б) 5 – 7
33. Наиболее опасным в отношении формирования пороков нервной системы является:
- а) первый триместр беременности
 - б) второй триместр беременности
 - в) третий триместр беременности
34. Микроцефалия характеризуется:
- а) уменьшением размеров черепа
 - б) умственной отсталостью
 - в) неврологическими нарушениями
35. Важными симптомами микроцефалии являются:
- а) диспропорции между мозговым и лицевым черепом
 - б) диспропорции между головой и туловищем
 - в) диспропорции между лицевым черепом и туловищем
36. Микроцефалия может являться одним из симптомов при:
- а) синдроме Эдвардса
 - б) болезни Штурге-Вебера
 - в) синдроме Патау
 - г) болезни Дауна
37. Преждевременное закрытие швов, ведущее к ограничению объема черепа, называется:
- а) краниостеноз
 - б) микроцефалия
38. У детей с краниостенозом при рождении:
- а) размер головы соответствует норме
 - б) размер головы меньше нормы
39. Ведущим симптомом при краниостенозе является:
- а) внутричерепная гипертензия
 - б) диспепсия
40. Клинические проявления декомпенсированного краниостеноза:
- а) двусторонний экзофтальм
 - б) двусторонний энофтальм
 - в) поражение глазодвигательных нервов
 - г) застой и вторичная атрофия дисков зрительных нервов
 - д) зрительные нервы не страдают
41. Расширение желудочковых систем мозга и субарахноидальных пространств за счет избыточного количества ликвора называется:
- а) гидроцефалия
 - б) макроцефалия
34. Какая патология сетчатки характерна для больных туберозным склерозом?

- a) Факома
- b) Пигментный ретинит
- c) Телеангиэктазия сетчатки
- d) Ретинобластома

35. Для установления этиологии ранних эпилептических энцефалопатий необходимо назначить

- a) хромосомный микроматричный анализ
- b) тандемную масс-спектрометрию
- c) стандартное цитогенетическое исследование
- d) клиническое секвенирование экзона

36. Ребенку, родившемуся с низким весом на сроке беременности 38-40 недель, с множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой темпов моторного и психоречевого развития, судорогами с 4 мес жизни уточнение диагноза целесообразно начать с

- a) анализа кариотипа
- b) хромосомного микроматричного анализа
- c) секвенирования экзона
- d) секвенирования генома

37. Лабораторным методом исследования, позволяющим подтвердить диагноз синдрома Дауна, является

- a) цитогенетический анализ
- b) иммунологический анализ
- c) биохимический анализ
- d) хроматография аминокислот

38. С целью диагностики синдромов, обусловленных структурными нарушениями хромосом, наиболее целесообразно использовать

- a) молекулярно-цитогенетические методы
- b) стандартное цитогенетическое исследование
- c) секвенирование по Сэнгеру
- d) массовое параллельное секвенирование

39. При подозрении на наследственную аминокислотопатию необходимо назначить в первую очередь

- a) тандемную масс-спектрометрию
- b) клинический биохимический анализ крови
- c) хромосомный микроматричный анализ
- d) молекулярно-генетическое исследование - секвенирование экзона

40. Скрининг новорожденных на наследственные болезни является методом:

- a) профилактики
- b) диагностики
- c) лечения
- d) мониторинга

41. При проведении скрининга доля ложноотрицательных результатов может составлять не более (%)

- a) 0
- b) 0,5
- c) 1
- d) 3

42. Программы скрининга как правило направлены на выявление

- a) аутосомно-рецессивной патологии
- b) аутосомно-доминантной патологии
- c) сцепленной с X-хромосомой патологии
- d) митохондриальной патологии

43. Взятие крови для неонатального скрининга у недоношенных новорождённых осуществляется на ____ день жизни

- a) 7-14
- b) 21-28
- c) 3-5
- d) 15-20

44. Что представляют собой кальцинаты в головном мозге у пациентов с туберозным склерозом?

- a) Кальцифицированные субэпиндимальные глиальные узелки
- b) Кальцифицированные менингеальные спайки
- c) Кальцифицированная астроцитома
- d) Кальцифицированная гранулема.

Проверяемая компетенция УК-1, ПК-1

4.3. Ситуационные клинические задачи для проведения текущего контроля успеваемости

Задача 1

У мальчика 15-ти лет с раннего возраста отмечаются умственная отсталость, гиперактивное поведение. Фенотипически: удлиненное лицо, дизотия, макроорхизм. Укажите наиболее вероятную причину умственной отсталости у пациента?

- А Синдром ломкой X-хромосомы
- Б Синдром Тернера
- В Туберозный склероз
- Г Синдром Кляйнфельтера

Назовите методы и формы профилактических мероприятий?

Задача 2

Родители здорового мальчика 9-ти лет обеспокоены наличием на его коже множественных пигментированных пятен цвета «кофе с молоком». Для какого заболевания характерны такие пятна?

- А Нейрофиброматоз Реклингаузена
- Б Рассеянный склероз
- В Синдром Штурге-Вебера
- Г Атаксия-телеангиэктазия.

Задача 3

У ребенка 6 лет отмечается задержка психического развития. Фенотип характерен для синдрома Дауна. При генетическом анализе выявлена трисомия 21 хромосомы. Укажите характерные изменения в головном мозге пациентов с синдромом Дауна

- А Микроцефалия
- Б Макроцефалия
- В Скафоцефалия
- Г Гидроцефалия

Как осуществляется профилактика наследственной патологии?

Задача 4

У двухлетнего ребенка, у которого выявляется дилатация сосудов конъюнктивы, рецидивирующие инфекционные заболевания и атаксия наиболее вероятен диагноз:

- А Атаксия-телеангиэктазия (болезнь Луи-Бар)
- Б Туберозный склероз
- В Атактическая форма ДЦП
- Г Мозжечковая атаксия, связанная с поражением зубчатого ядра мозжечка

Д. Синдром Бессена-Корнцвейга (абеталипопротеинемия или акантоцитоз)

Меры профилактики? Дополнительные методы обследования?

Задача 5.

У мальчика, 5 лет, выявлены задержка психического развития, гомонимная гемианопсия, гемипарез, «винные» пятна на лице. Ранее отмечались инфантильные спазмы, в настоящее время эпилептические приступы сохраняются. На компьютерной томограмме (КТ) головного мозга выявлены кальцификаты в коре головного мозга. Какое заболевание можно заподозрить у данного ребенка?

А. Синдром Штурге-Вебера

Б. Краниофарингиома

В. Глиобластома

Г. Олигодендроглиома

Методы профилактики

Задача 6

У женщины 30 лет наблюдается прогрессирующая глухота и пятна на коже цвета «кофе с молоком». Какая опухоль выявлена у нее на МРТ головного мозга?

А. Шваннома слухового нерва

Б. Медуллобластома

В. Нейрофиброма

Г. Эпендимома

Задача 7

У 12-летнего мальчика выражена дистония, дизартрия и паркинсонизм. Раннее развитие происходило по возрасту. В 4 года родители обратили внимание на ухудшение когнитивных функций (нарушение памяти, внимания). Анализы крови и мочи без патологии. Печеночные

ферменты в норме. На МРТ обнаружен симптом «глаза тигра». Предполагаемый диагноз?

А. Болезнь Галлервордена-Шпатца

Б. Дистония 1 типа

В. Миоклоническая дистония

Г. Дофа-зависимая дистония

Задача 8

Большая масса при рождении, кушингоидные черты, увеличение размеров сердца, печени, селезенки, микроцефалия (реже гидроцефалия) характерны:

А. для врожденной краснухи

Б. для тиреотоксической эмбриофетопатии

В. для диабетической эмбриопатии

Г. для фетального алкогольного синдрома (ФАС)

Назовите методы и формы профилактических мероприятий?

Проверяемая компетенция УК-1; ПК-1

4.5. Контрольные вопросы к промежуточной аттестации в 3 семестре

2. Генетические аспекты роста и развития плода.
3. Генетические основы гомеостаза
4. Наследственность и этиология
5. Современная классификация наследственной патологии.
6. Наследственная патология в популяциях
7. Клинико-генеалогический метод.

8. Цитогенетические методы
9. Биохимические методы
10. Молекулярно-генетические методы
11. Метод сцепления генов
12. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы
13. Клинические особенности наследственных болезней нервной системы
14. Классификации моногенных заболеваний
15. Хромосомные болезни
16. Общие принципы лечения наследственных болезней
17. Болезни с наследственным предрасположением
18. Виды профилактики наследственных болезней
19. Медико-генетическое консультирование
20. Пренатальная диагностика
21. Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики
22. Этические и правовые вопросы медицинской генетики

Проверяемая компетенция УК-1; ПК-1

5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Критерии оценивания устных ответов на занятиях:

Шкала оценивания	Показатели
«Отлично»	1) обучающийся полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий; 2) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные; 3) излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка. всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, основной и дополнительной литературы, взаимосвязи основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии.
«Хорошо»	обучающийся дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1–2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого. Обучающийся показывает системный характер знаний по дисциплине и способен к самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.
«Удовлетворительно»	обучающийся обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но: 1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; 2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; 3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого.

«Неудовлетворительно»	обучающийся обнаруживает незнание большей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал.
------------------------------	---

Критерии оценивания тестовых заданий (с оценкой):

«Отлично» - количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста.

«Хорошо» - количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста.

«Удовлетворительно» - количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста.

«Неудовлетворительно» - количество положительных ответов менее 71% максимального балла теста.

Критерии, показатели и шкала оценивания ситуационной клинической задачи.

«Отлично» – ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями и демонстрациями на анатомических препаратах, с правильным и свободным владением анатомической терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие.

«Хорошо» – ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала), в схематических изображениях и демонстрациях на анатомических препаратах, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие.

«Удовлетворительно» – ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и демонстрациях на анатомических препаратах, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях.

«Неудовлетворительно» – ответ на вопрос задачи дан не правильный. Объяснение хода ее решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом), без умения схематических изображений и демонстраций на анатомических препаратах или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют.

Критерии оценки ответа на зачете

- оценка **«зачтено»** выставляется обучающемуся, если ответ полный и правильный на основании изученных теорий; материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком с правильным и свободным владением юридической терминологией; ответ самостоятельный, при этом допущены две-три незначительные ошибки, исправленные по требованию преподавателя;

- оценка **«не зачтено»** выставляется обучающемуся, если при ответе обнаружено непонимание обучающимся основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые обучающийся не может исправить при наводящих вопросах преподавателя.

**Аннотация рабочей программы дисциплины
Подготовка кадров высшей квалификации
Ординатура
31.08.42 Неврология
Медицинская генетика**

Цикл дисциплин – **Блок 2 «Дисциплины (модули)»**

Часть – **вариативная**

Дисциплина (модуль)	Медицинская генетика
Реализуемые компетенции	УК-1 Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте ПК-1 Способен к оказанию медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
Результаты освоения дисциплины (модуля)	УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте ПК-1.1. Проводит обследование пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза ПК-1.2 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и (или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения
Трудоемкость, з.е.	3 з.е 108 часов
Формы отчетности (в т.ч. по семестрам)	Зачет 3 семестре