

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

**УТВЕРЖДЕНО**



Ученым советом Института медицины,  
экологии и физической культуры УлГУ  
Протокол № 9/239 от « 18 » мая 2022 г.

Председатель \_\_\_\_\_ В.И. Мидленко  
(подпись, расшрифтовка подписи)

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

Дисциплина	Медицинская генетика
Факультет	Последипломного медицинского и фармацевтического образования
Кафедра	Педиатрии
Курс	2

Специальность ординатуры 31.08.19 - Педиатрия

Форма обучения очная

Дата введения в учебный процесс УлГУ: « 1 » сентября 2022 г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_\_ г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_\_ г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_\_ г.

Сведения о разработчиках:

ФИО	Кафедра	Должность, уч. степень, звание
Лютая Зинаида Анатольевна	Педиатрии	К.м.н., доцент
Стенюшкина Мария Анатольевна	Педиатрии	Ассистент

СОГЛАСОВАНО	СОГЛАСОВАНО
Заведующий кафедрой педиатрии, реализующей дисциплину	Заведующий выпускающей кафедрой педиатрии
 Подпись / Соловьева И.Л./ ФИО « <u>17</u> » мая 2022 г.	 Подпись / Соловьева И.Л./ ФИО « <u>17</u> » мая 2022 г.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

## 1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

**Цели освоения дисциплины:** подготовка квалифицированного врача-специалиста педиатра, обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях: первичной медико-санитарной помощи; неотложной; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; а также специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

### Задачи освоения дисциплины:

1. Сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста педиатра обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии детского возраста, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.
3. Сформировать умения в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов.
4. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной лечебно-диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск, оказать в полном объеме медицинскую помощь, в том числе при urgentных состояниях, провести профилактические и реабилитационные мероприятия по сохранению жизни и здоровья во все возрастные периоды жизни пациентов, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
5. Подготовить врача-специалиста, владеющего навыками и врачебными манипуляциями по педиатрии и общеврачебными манипуляциями по оказанию сложной и неотложной помощи.
6. Сформировать и совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации и экономики здравоохранения, страховой медицины, медицинской психологии.

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1, вариативная часть, дисциплины выбора (Б1.В.ДВ.1) учебного плана подготовки кадров высшей квалификации по специальности \_31.08.19. «Педиатрия», разработанной в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) подготовки кадров высшей квалификации, утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от «25» августа 2014 г. №1060.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами, формирующие компетенции - ПК-5, ПК-6:

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами, формирующие компетенции - ПК-4, ПК-5:

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

Педиатрия (ПК-2, **ПК-5**, ПК-6, УК-1)

Общественное здоровье и здравоохранение (**ПК-4**, ПК-10, ПК-11, УК-2)

Инфекционные болезни (ПК-3, **ПК-5**, ПК-6)

Нервные болезни (**ПК-5**, ПК-8, ПК-10, ПК-11)

Медицинская генетика (**ПК-5**, ПК-6)

Дерматология (**ПК-5**, ПК-6)

Фтизиатрия (**ПК-4**, **ПК-5**)

Производственная клиническая практика (базовая) (ПК-3, **ПК-5**, ПК-6, ПК-7, ПК-10, ПК-12)

Производственная клиническая практика (вариативная) (ПК-1, ПК-2, **ПК-4**, **ПК-5**, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).

Последующие Дисциплины, обеспечивающие дальнейшее освоение формируемых компетенций

Производственная клиническая практика (базовая) (ПК-3, **ПК-5**, ПК-6, ПК-7, ПК-10, ПК-12)

Производственная клиническая практика (вариативная) (ПК-1, ПК-2, **ПК-4**, **ПК-5**, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).

государственная итоговая аттестация (ПК-1, ПК-2, ПК-3, **ПК-4**, **ПК-5**, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12, УК-1, УК-2, УК-3)

### 3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ), СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Код и наименование реализуемой компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с индикаторами достижения компетенций
ПК5- Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной	<p><u>Знать:</u> Симптомы и синдромы при наследственных заболеваний</p> <p><u>Уметь:</u> трактовать результаты лабораторных</p>

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.	и инструментальных методов исследований у ребенка; оформлять истории болезни больного ребенка с наследственной патологией, проводить генеалогический анализ, составлять родословную; определять необходимость направления больного на медико-генетическую консультацию, проводить профилактику наследственной патологии.  <i>Владеть:</i> Методами обследования ребенка с наследственной патологией; алгоритмом клинического диагноза; способностью выявить симптомы наследственного заболевания и направить больного к врачу-генетику.
ПКБ - Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании педиатрической медицинской помощи.	<i>Знать:</i> врачебную тактику при подозрении на наследственное заболевание, основы проведения клинко-генеалогического метода, показания для направление к врачу генетику, для назначения молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования <i>Уметь:</i> выполнять основные лечебные мероприятия при наиболее часто встречающихся наследственных заболеваниях и болезнях с наследственной предрасположенностью; назначать детям с наследственной патологией адекватное лечение в соответствии с выставленным диагнозом  <i>Владеть:</i> Навыками оказания медицинской помощи при наследственных заболеваниях у детей, способом оказания врачебной медицинской помощи наследственных заболеваний.

#### 4. ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины в зачетных единицах (всего) \_\_\_\_\_ 2 \_\_\_\_\_

4.2. Объем дисциплины по видам учебной работы (в часах) 72

Вид учебной работы	Количество часов (форма обучения очная)	
	Всего по плану	В т.ч. по семестрам

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

		1	2	3
1	2	3	4	5
Контактная работа обучающихся с преподавателем в соответствии с УП	48			48
Аудиторные занятия:				
Лекции	4			4
Семинары и практические занятия	44			44
Самостоятельная работа	24			24
Форма текущего контроля знаний и контроля самостоятельной работы	тестирование, решение задач, собеседование			тестирование, решение задач, собеседование
Виды промежуточной аттестации	зачет			Зачет
Всего часов по дисциплине	72			72

#### 4.3. Содержание дисциплины (модуля.) Распределение часов по темам и видам учебной работы:

Форма обучения очная.

Название разделов и тем	Всего	Виды учебных занятий			Форма текущего контроля знаний
		Аудиторные занятия		Самостоятельная работа	
		Лекции	Практические занятия, семинары		
1	2	3	4	5	6
<b>Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.</b>	4	-	-	4	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.</b>	6	2	-	4	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением</b>	10	-	8	2	Тестирование опрос решение задач

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

<i>экстрапирамидной системы</i>					
<b>Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.</b>	10	-	8	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации</b>	10	-	8	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 6. Хромосомные болезни.</b>	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 7. Факоматозы</b>	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы</b>	8	2	4	2	
<b>Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.</b>	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Тема 10. Профилактика наследственной патологии.</b>	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
<b>Итого:</b>	72	4	44	24	

## 5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### **Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.**

#### **Содержание темы**

Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины.

Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная концепция медицинской генетики. Эволюция генотипа человека. Роль наследственности и среды в развитии патологии. Этиология наследственных болезней.

Классификация наследственных болезней.

Наследственность и клиническая картина. Генетические основы гомеостаза. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Наследственная патология в популяциях. Мутационный процесс как источник наследственных болезней.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

**Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.**

**Содержание темы**

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Выявление врожденных пороков. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Общие и специфические морфогенетические варианты. Врожденные пороки развития. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Клиническая значимость явлений неполной пенетрантности и варьирующей экспрессивности в структуре причин клинического разнообразия этиологически единых форм наследственной патологии. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение. Критерии разных типов наследования. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.

**Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы**

**Содержание темы**

Болезнь Вильсона-Коновалова. Общие принципы патогенеза. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Болезнь Жиль-де-ля Туретта. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением экстрапирамидной системы.

**Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.**

**Содержание темы**

Прогрессирующие мышечные дистрофии: миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Медико-генетическое консультирование при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

## **Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации**

### **Содержание темы**

Атаксия Фридрейха. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар и др.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях спиноцеребеллярных дегенерациях.

## **Тема 6. Хромосомные болезни.**

### **Содержание темы**

Хромосомные синдромы по аутосомам: синдром Дауна и др., по половым хромосомам:

Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др., микроделяционные синдромы.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных хромосомных заболеваниях .

## **Тема 7. Факоматозы.**

### **Содержание темы**

Болезнь Гиппель-Линдау, Штурге-Вебера, теберозный склероз, Реклингаузена и др.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях - факоматозы.

## **Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы**

### **Содержание темы**

Болезнь Штрюмпеля (наследственная спастическая параплегия) др.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней с поражением пирамидной системы и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением пирамидной системы.

## **Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.**

### **Содержание темы**

Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной патологии неинфекционной этиологии. Генетический полиморфизм популяций. Общая характеристика мультифакториальных засолений, наиболее распространенные нозологические формы. Моногенно обусловленная предрасположенность. Полигенная предрасположенность. Генетика

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

мультифакториальных заболеваний. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Груз наследственной патологии.

## **Тема 10. Профилактика наследственной патологии.**

### **Содержание темы**

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Пути проведения профилактических мероприятий. Формы профилактических мероприятий: МГК, пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др. Медико-генетическое консультирование (МГК), его задачи, этапы проведения. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики и его методы. Охрана окружающей среды в профилактике мутагенных и тератогенных эффектов. Этнические и правовые вопросы медицинской генетики. Юридическая ответственность врача-генетика перед больным и его родственниками.

## **6. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ И СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ**

### **Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

- Задачи медицинской генетики.
- Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.
- Наследственность и здоровье.
- Изменчивость наследственных признаков как основа патологии.
- Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная концепция медицинской генетики
- Этиология наследственных болезней.
- Классификация наследственных болезней.
- Наследственность и клиническая картина.
- Генетические основы гомеостаза.
- Мутационный процесс как источник наследственных болезней.

### **Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

- Общая и частная семиотика наследственной патологии.
- Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
- Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.
- Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза.
- Общие и специфические морфогенетические варианты.
- Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.
- Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение.
- Критерии разных типов наследования.
- Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- Общие принципы лечения наследственных болезней.

### **Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

- Болезнь Вильсона-Коновалова. Общие принципы патогенеза. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
- Болезнь Жилье-де-ля Туретта. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением экстрапирамидной системы.

### **Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

- Прогрессирующие мышечные дистрофии: миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина.
- Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии.
- Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. --  
Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

### **Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

- Атаксия Фридрейха. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар и др. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях спиноцеребеллярных дегенерациях.

### **Тема 6. Хромосомные болезни.**

Форма проведения – практическое занятие

#### **Вопросы по теме:**

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- Хромосомные синдромы по аутосомам: синдром Дауна и др., по половым хромосомам: Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др., микроделяционные синдромы.
- Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины.
- Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных хромосомных заболеваниях .

#### **Тема 7. Факоматозы.**

Форма проведения – практическое занятие

##### **Вопросы по теме:**

- Болезнь Гиппель-Линдау, Штурге-Вебера, теберозный склероз, Реклингаузена и др.
- Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины.
- Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях – факоматозы.

#### **Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы**

Форма проведения – практическое занятие

##### **Вопросы по теме:**

- Болезнь Штрюмпеля (наследственная спастическая параплегия) др.
- Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней с поражением пирамидной системы и его причины.
- Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением пирамидной системы.

#### **Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.**

Форма проведения – практическое занятие

##### **Вопросы по теме:**

- Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной патологии неинфекционной этиологии.
- Генетический полиморфизм популяций. Общая характеристика мультифакториальных засолений, наиболее распространенные нозологические формы.
- Моногенно обусловленная предрасположенность.
- Полигенная предрасположенность. Генетика мультифакториальных заболеваний.
- Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Груз наследственной патологии.

#### **Тема 10. Профилактика наследственной патологии.**

Форма проведения – практическое занятие

##### **Вопросы по теме:**

- Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- Первичная и вторичная профилактика.
- Пути проведения профилактических мероприятий.
- Формы профилактических мероприятий: МГК, пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др.
- Медико-генетическое консультирование (МГК), его задачи, этапы проведения.
- Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики и его методы.
- Этнические и правовые вопросы медицинской генетики.
- Юридическая ответственность врача-генетика перед больным и его родственниками.

## **7.ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ, ПРАКТИКУМЫ**

*«Данный вид работы не предусмотрен УП»*

## **8.ТЕМАТИКА КУРСОВЫХ, КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ, РЕФЕРАТОВ**

*«Данный вид работы не предусмотрен УП»*

### **9. ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЗАЧЕТУ**

*Приводится нумерованный список вопросов к зачету/дифференцированному зачету.*

1. Назовите основные задачи медицинской генетики.
2. Назовите основные методы диагностики наследственных заболеваний.
3. Охарактеризуйте клинико-генеалогический метод.
4. Дайте определение клинического полиморфизма.
5. Каков риск наследственной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования?
6. Что изучает популяционная генетика?
7. Какова причина врожденных пороков развития?
8. Перечислите малые аномалии развития.
9. Назовите методы профилактики наследственных заболеваний.
10. В чем суть медико-генетического консультирования?
11. Назовите основные методы лечения наследственных болезней.
12. Назовите классификацию генных болезней.
13. Перечислите методы пренатальной диагностики.
14. Охарактеризуйте особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.
15. Охарактеризуйте особенности синдрома Штурге-Вебера.
16. Назовите показания для проведения медико-генетического консультирования.
17. Назовите инвазивные методы пренатальной диагностики и для чего они используются?
18. Назовите особенности осмотра и физикального обследования пациентов при подозрении на наследственную патологию.
19. Перечислите особенности клинических проявлений наследственной патологии.
20. Какова роль наследственности и среды в развитии наследственных заболеваний?

#### **Критерии и шкалы оценки:**

- критерии оценивания – правильные ответы на поставленные вопросы;
- показатель оценивания – процент верных ответов на вопросы;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- **высокий (отлично)** - более 80% правильных ответов;
- **достаточный (хорошо)** – от 60 до 80 % правильных ответов;
- **пороговый (удовлетворительно)** – от 50 до 60% правильных ответов;
- **критический (неудовлетворительно)** – менее 50% правильных ответов.

## 10. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ

Содержание, требования, условия и порядок организации самостоятельной работы обучающихся с учетом формы обучения определяются в соответствии с «Положением об организации самостоятельной работы обучающихся», утвержденным Ученым советом УлГУ (протокол №8/268 от 26.03.2019).

Форма обучения очная.

Название разделов и тем	Вид самостоятельной работы	Объем в часах	Форма контроля
<b>Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 6. Хромосомные болезни.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 7. Факоматозы</b>	Проработка учебного	2	Проверка решения

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

	материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета		задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Тема 10. Профилактика наследственной патологии.</b>	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
<b>Всего</b>		24	

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика»		

## 11. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### а) Список рекомендуемой литературы

#### Основная литература

1. Кильдиярова Р.Р., Детские болезни [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Р. Р. Кильдияровой - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 832 с. - ISBN -- - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429488.html>
2. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

#### Дополнительная

1. Кильдиярова Р.Р., Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра / Кильдиярова Р.Р. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4385-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970443859.html>
2. Педиатрия [Электронный ресурс] : журнал им. Г.Н. Сперанского : научно-практический журнал / Междунар. фонд охраны здоровья матери и ребенка. - Москва, 2017-2020. - ISSN 0031-403X. - Режим доступа: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>
3. Интерпретация лабораторных данных у детей и взрослых [Текст] : руководство для студентов, клин. ординаторов, клин. интернов, врачей-лаборантов, практ. врачей / под ред. А. И. Кусельмана; УлГУ, ИМЭиФК. - 2-е изд., испр. и доп. - Ульяновск : УлГУ, 2014. - 260 с. - Библиогр.: с. 245-246. - б/п. - URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/45>
4. Филатов, Н. Ф. Семиотика и диагностика детских болезней / Н. Ф. Филатов. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 490 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-06331-8. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/411537>

#### Учебно-методическая

1. Стенюшкина М. А. Учебно-методические рекомендации к практическим занятиям и организации самостоятельной работы ординаторов по дисциплине «Медицинская генетика» для специальности 31.08.19 «Педиатрия» очной формы обучения / М. А. Стенюшкина; УлГУ, ИМЭиФК. - Ульяновск : УлГУ, 2019. - Загл. с экрана; Неопубликованный ресурс. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 328 КБ). - Текст : электронный. <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/6239>

Согласовано:

И. Библиотечка / Морозкина С.И. Р.Р.  
 Должность сотрудника научной библиотеки      ФИО      подпись      дата

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

#### б) Программное обеспечение

Система «Антиплагиат.ВУЗ»  
 ОС Microsoft Windows  
 Microsoft Office 2016  
 Мой Офис Стандартный  
 Автоматизированная информационная система «Витакор РМИС»  
 Statistica Basic Academic for Windows 13

#### в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы

1. Электронно-библиотечные системы:
  - 1.1. IPRbooks : электронно-библиотечная система : сайт / группа компаний Ай Пи Ар Медиа. - Саратов, [2020]. – URL: <http://www.iprbookshop.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
  - 1.2. ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. – Москва, [2020]. - URL: <https://www.biblio-online.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
  - 1.3. Консультант студента : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Политехресурс. – Москва, [2020]. – URL: [http://www.studentlibrary.ru/catalogue/switch\\_kit/x2019-128.html](http://www.studentlibrary.ru/catalogue/switch_kit/x2019-128.html). – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
  - 1.4. Лань : электронно-библиотечная система : сайт / ООО ЭБС Лань. – Санкт-Петербург, [2020]. – URL: <https://e.lanbook.com>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
  - 1.5. Znanium.com : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Знаниум. - Москва, [2020]. - URL: <http://znanium.com>. – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.
  - 1.6. Clinical Collection : коллекция для медицинских университетов, клиник, медицинских библиотек // EBSCOhost : [портал]. – URL: <http://web.a.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=1&sid=e3ddf99-a1a7-46dd-a6eb-2185f3e0876a%40sessionmgr4008>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.
2. КонсультантПлюс [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /ООО «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва : КонсультантПлюс, [2020].
3. Базы данных периодических изданий:
  - 3.1. База данных периодических изданий : электронные журналы / ООО ИВИС. - Москва, [2020]. – URL: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.
  - 3.2. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека : сайт / ООО Научная Электронная Библиотека. – Москва, [2020]. – URL: <http://elibrary.ru>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный
  - 3.3. «Grebennikon» : электронная библиотека / ИД Гребенников. – Москва, [2020]. – URL: <https://id2.action-media.ru/Personal/Products>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.
4. Национальная электронная библиотека : электронная библиотека : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры РФ ; РГБ. – Москва, [2020]. – URL: <https://нэб.рф>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.
5. SMART Imagebase // EBSCOhost : [портал]. – URL: <https://ebsco.smartimagebase.com/?TOKEN=EBSCO-1a2ff8c55aa76d8229047223a7d6dc9c&custid=s6895741>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Изображение : электронные.
6. Федеральные информационно-образовательные порталы:
  - 6.1. Единое окно доступа к образовательным ресурсам : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://window.edu.ru/>. – Текст : электронный.
  - 6.2. Российское образование : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://www.edu.ru>. – Текст : электронный.
7. Образовательные ресурсы УлГУ:
  - 7.1. Электронная библиотека УлГУ : модуль АБИС Мега-ПРО / ООО «Дата Экспресс». – URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.
  - 7.2. Образовательный портал УлГУ. – URL: <http://edu.ulsu.ru>. – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

Согласовано:

Зам. начальника УИТТ

Клочкова А.В.



Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

## 12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Занятия проводятся в учебных комнатах на базе неврологического отделения детской областной клинической больницы. Используются набор нейрофизиологических обследований, биохимических анализов, нейровизуальных снимков, наглядные (настенные) пособия, таблицы, мульти-медиа, ТСО, компьютерные программы, видеофильмы. Аппараты компьютерной томографии (КТ), магнитно-резонансной томографии (МРТ), электроэнцефалографии (ЭЭГ). Используются мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), ПК, наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам.

- клиническая база ОДКБ «Медико-генетическая консультация» Министерства здравоохранения, семьи и социального благополучия Ульяновской области
- клиническая база ГКБ №1 Перинатальный центр, «Медико-генетическая консультация» Министерства здравоохранения, семьи и социального благополучия Ульяновской области
- Клинико-диагностическая лаборатория ОДКБ

### Оборудование

- анализатор гематологический ВС 3200
- анализатор биохимический автоматический СА – 27
- ПЦР - анализатор GeneXpert DX
- автоматическая система культивирования МБТ «ВАСТЕК»
- автоматическая проявочная машина «Оптимакс»
- стационарный УЗИ – аппарат среднего класса с внутривагинальным датчиком
- аппарат универсальный рентгеновский передвижной (3 шт)
- флюорограф цифровой малодозовый сканирующий
- 16-срезовый компьютерный томограф
- фибробронхоскоп «PENTAX»
- фиброскоп «OLIMPUS»

## 13. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

В случае необходимости, обучающимся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья (по заявлению обучающегося) могут предлагаться одни из следующих вариантов восприятия информации с учетом их индивидуальных психофизических особенностей:

- для лиц с нарушениями зрения: в печатной форме увеличенным шрифтом; в форме электронного документа; в форме аудиофайла (перевод учебных материалов в аудиоформат); в печатной форме на языке Брайля; индивидуальные консультации с привлечением тифлосурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации;
- для лиц с нарушениями слуха: в печатной форме; в форме электронного документа; видеоматериалы с субтитрами; индивидуальные консультации с привлечением сурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации;

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

– для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата: в печатной форме; в форме электронного документа; в форме аудиофайла; индивидуальные задания и консультации.

Разработчик  доцент, к.м.н. Любая З.А.

Разработчик  ассистент Стенюшкина М.А.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

## ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ

к рабочей программе дисциплины «медицинская генетика»

специальность «31.08.19 педиатрия»

№п/п	Содержание изменения или ссылка на прилагаемый текст изменения	ФИО заведующего кафедрой, реализующей дисциплину	Подпись	Дата
1	Внесение изменений а п.п. в) Профессиональные базы данных, информационно- справочные системы п. 11 «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» с оформлением приложения 1	Соловьева И.Л.		30.09.21

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

## Приложение 1 Внесение изменений а п.п. в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы п. 11 «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» с оформлением приложения 1

### *в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы*

#### **1. Электронно-библиотечные системы:**

1.1. IPRbooks : электронно-библиотечная система : сайт / группа компаний Ай Пи Ар Медиа. - Саратов, [2021]. – URL: <http://www.iprbookshop.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.2. ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. – Москва, [2021]. - URL: <https://urait.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.3. Консультант студента : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Политехресурс. – Москва, [2021]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.4. Консультант врача : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Высшая школа организации и управления здравоохранением-Комплексный медицинский консалтинг. – Москва, [2021]. – URL: <https://www.rosmedlib.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.5. Большая медицинская библиотека : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Букап. – Томск, [2021]. – URL: <https://www.books-up.ru/ru/library/> . – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.6. Лань : электронно-библиотечная система : сайт / ООО ЭБС Лань. – Санкт-Петербург, [2021]. – URL: <https://e.lanbook.com>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.7. Znaniium.com : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Знаниум. - Москва, [2021]. - URL: <http://znaniium.com> . – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.8. Clinical Collection : коллекция для медицинских университетов, клиник, медицинских библиотек // EBSCOhost : [портал]. – URL: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=1&sid=9f57a3e1-1191-414b-8763-e97828f9f7e1%40sessionmgr102> . – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

1.9. Русский язык как иностранный : электронно-образовательный ресурс для иностранных студентов : сайт / ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа». – Саратов, [2021]. – URL: <https://ros-edu.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

**2. КонсультантПлюс** [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /ООО «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва : КонсультантПлюс, [2021].

#### **3. Базы данных периодических изданий:**

3.1. База данных периодических изданий : электронные журналы / ООО ИВНИС. - Москва, [2021]. – URL: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

3.2. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека : сайт / ООО Научная Электронная Библиотека. – Москва, [2021]. – URL: <http://elibrary.ru>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный

3.3. «Grebennikon» : электронная библиотека / ИД Гребенников. – Москва, [2021]. – URL: <https://id2.action-media.ru/Personal/Products>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

**4. Национальная электронная библиотека** : электронная библиотека : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры РФ ; РГБ. – Москва, [2021]. – URL: <https://нэб.рф>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.

**5. SMART Imagebase** // EBSCOhost : [портал]. – URL: <https://ebsco.smartimagebase.com/?TOKEN=EBSCO-1a2ff8c55aa76d8229047223a7d6dc9c&custid=s6895741>. – Режим доступа : для авториз.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

пользователей. – Изображение : электронные.

**6. Федеральные информационно-образовательные порталы:**

6.1. [Единое окно доступа к образовательным ресурсам](http://window.edu.ru/) : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://window.edu.ru/> . – Текст : электронный.

6.2. [Российское образование](http://www.edu.ru) : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://www.edu.ru>. – Текст : электронный.

**7. Образовательные ресурсы УлГУ:**

7.1. Электронная библиотека УлГУ : модуль АБИС Мега-ПРО / ООО «Дата Экспресс». – URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.

Согласовано:  
Зам. начальника УИТТ

Клочкова А.В.

