


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, расшифровка 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.


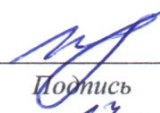
Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № _____ от _____ 20 ____ г.


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		


<p>статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>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.</p> <p><u>Владеть:</u> Методами обследования ребенка с наследственной патологией; алгоритмом клинического диагноза; способностью выявить симптомы наследственного заболевания и направить больного к врачу-генетику.</p>
<p>ПКБ - Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании педиатрической медицинской помощи.</p>	<p><u>Знать:</u> 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</p> <p><u>Уметь:</u> 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</p> <p><u>Владеть:</u> Навыками оказания медицинской помощи при наследственных заболеваниях у детей, способом оказания врачебной медицинской помощи наследственных заболеваний.</p>

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
Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	4	-	-	4	Тестирование опрос решение задач
Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.	6	2	-	4	Тестирование опрос решение задач
Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением	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>					
Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.	10	-	8	2	Тестирование опрос решение задач
Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации	10	-	8	2	Тестирование опрос решение задач
Тема 6. Хромосомные болезни.	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
Тема 7. Факоматозы	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы	8	2	4	2	
Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
Тема 10. Профилактика наследственной патологии.	6	-	4	2	Тестирование опрос решение задач
Итого:	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 заболеваний, 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
Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 6. Хромосомные болезни.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 7. Факоматозы	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
Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 10. Профилактика наследственной патологии.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Всего		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. – 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»

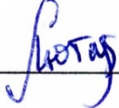
13. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ


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. Znanium.com : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Знаниум. - Москва, [2021]. - URL: <http://znanium.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.

