ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ
Сертификат:
0276af76002fb3e7974fb5152497c4aab3
Владелец: АНО ВО "НМИ"
Действителен с 04.08.2025 до 04.11.2026

Автономная некоммерческая организация
высшего образования
«Невинномысский медицинский институт»

Утверждаю
Ректор АНО ВО «НМИ»
_____ С.С. Наумов
«___» _____ 2026 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Б1.О.24 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

по специальности **37.05.01** Клиническая психология
профиль: Клинико-психологическая диагностика, консультирование и психотерапия
программа подготовки специалитет

Форма обучения: очная
год начала подготовки 2026

АНО ВО НМИ

Невинномысск, 2026

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного стандарта высшего образования специальности 37.05.01 Клиническая психология, утвержденный приказом Минобрнауки России от 26.05.2020 г. № 683 и учебного плана Автономной некоммерческой организации высшего образования «Невинномысский медицинский институт»

АНО ВО НМИ

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения учебной дисциплины– формирование компетенций, обеспечивающих формирование оценочных суждений по основам генетики и роли генетических факторов в возникновении различных психических расстройств у человека.

Задачами изучения дисциплины являются:

- расширение знаний об исторических аспектах становления Генетики, как самостоятельной науки, в нашей стране и в мире;
- углублённое понимание законов классической генетики и классических экспериментов;
- изучение основ генетики развития;
- изучение основ популяционной генетики;
- изучение основ генетики человека и клинической генетики: клинико-генетических характеристик частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии;
- изучение методов и технологий анализа генов и геномов и их функции;
- освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.

Воспитательной задачей является формирование гражданской позиции, активного и ответственного члена российского общества, осознающего свои конституционные права и обязанности, уважающего закон и правопорядок, обладающего чувством собственного достоинства, осознанно принимающего общечеловеческие гуманистические и демократические ценности.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Генетика» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы.

Дисциплина «Генетика» изучается в 3 семестре очной формы обучения.

3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Код и наименование компетенции	**Наименование индикатора достижения компетенции**	**Планируемые результаты обучения, соотнесенные с индикаторами достижения компетенций**
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	УК 1.1. Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи	**Знать:** особенности реализации генетической программы в нормальные и патологические признаки; **Уметь:** применять законы наследственности для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе; **Владеть:** применения методов классической генетики для решения практических задач: гибридологическим методом, анализирующим и реципрокным скрещиванием;

АНО ВО НМИ

	УК-1.2. Формирует оценочные суждения	**Знать:** особенности проявлений наследственных заболеваний, общие принципы клинической диагностики; **Уметь:** пользоваться алгоритмом решения генетических задач; **Владеть:** навыками интерпретации методов генетики человека: генеалогическим, цитогенетическими, биохимическими, близнецовым, популяционно-статистическим, дерматоглификой. Составления и анализа родословных

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:

Знать:

- основные разделы общей генетики;

-возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике;

-молекулярные основы мутагенеза. Основные мутагенные и тератогенные факторы, приводящие к развитию генетически обусловленной патологии человека. Основы популяционной генетики, принципы расчёта основных популяционно-статистических показателей;

- методы лабораторной генетической диагностики;

Уметь:

-использовать знания для решения профессиональных задач, в т.ч междисциплинарных;

- соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении генетических исследований и оценивать их выполнение;

- прочитать и записать мутации в соответствии с номенклатурой;

-выбрать метод исследования в зависимости от характеристик объекта и цели исследования;

-обосновывать возможность использования молекулярно-генетических и цитогенетических методов в определённой области медицины.

Владеть:

- навыками: сравнительного анализа в генетике;

- навыками: записи и расшифровки записей результатов генетических исследований;

- навыками: применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических методов диагностики;

-навыками: работы на приборах, методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения;

- навыками расчёта частоты аллелей и генотипов в популяции;

- навыками: проведения молекулярно-генетического исследования.

АНО ВО НМИ

4.ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Очная форма обучения

Вид учебной работы	Всего часов	3 семестр
1.Контактная работа обучающихся с преподавателем:	**42**	**42**
Аудиторные занятия всего, в том числе:	**40**	**40**

Лекции	16	16
Практические занятия	24	24
Консультация	2	2
2. Самостоятельная работа	**30**	**30**
Контроль		
ИТОГО:	**72**	**72**
Общая трудоемкость	**2**	**2**

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)	Индекс компетенции
Тема 1 . Введение в генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний	Понятие генетики. Место генетики в структуре медицинских дисциплин. Классификация наследственных болезней. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг	УК-1.1 УК-1.2
Тема 2. Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная	УК-1.1 УК-1.2
Тема 3. Моногенные и хромосомные болезни	Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-,гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности физикального осмотра при хромосомных заболеваниях. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-,фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней.	УК-1.1 УК-1.2
Тема 4.Болезни с наследственной предрасположенностью, мультифакторные заболевания	Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения. Особенности физикального осмотра при наследственных заболеваниях	УК-1.1 УК-1.2

6. СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

АНО ВО НМИ

Очная форма обучения

Наименование раздела (темы) дисциплины	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)			
	Л	ЛР	ПЗ	СРС
Тема 1 Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний	4	-	6	7
Тема 2. Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	4	-	6	7
Тема 3. Моногенные и хромосомные болезни	4	-	6	7
Тема 4. Болезни с наследственной предрасположенностью, мультифакторные заболевания	4		6	9
Итого (часов)	16	-	24	30
Форма контроля	Зачет с оценкой			

7. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Самостоятельная работа обучающихся направлена на углубленное изучение разделов и тем рабочей программы и предполагает изучение литературных источников, выполнение домашних заданий и проведение исследований разного характера. Работа основывается на анализе литературных источников и материалов, публикуемых в интернете, а также реальных речевых и языковых фактов, личных наблюдений. Также самостоятельная работа включает подготовку и анализ материалов по темам пропущенных занятий.

Самостоятельная работа по дисциплине включает следующие виды деятельности:

- работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы;
- поиск (подбор) и обзор литературы, электронных источников информации по индивидуально заданной проблеме курса, написание доклада, исследовательской работы по заданной проблеме;
- выполнение задания по пропущенной или плохо усвоенной теме;
- самостоятельный поиск информации в Интернете и других источниках;
- выполнение домашней контрольной работы (решение заданий, выполнение упражнений);
- изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы, параграфы);
- написание рефератов;
- подготовка к тестированию;
- подготовка к практическим занятиям;
- подготовка к зачету с оценкой

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1 Основная литература:

1. Пузырев В.П., Пасхина Т.А. «Медицинская генетика». Москва: Издательство ГЭОТАР-Медиа, 2019 г.ISBN: 978-5-9704-5184-6
2. Обухова Л.Ф. «Психология развития и возрастная психология». Москва: Академия, 2018 г.ISBN: 978-5-7695-9843-9
3. Русалов В.М. «Генетика поведения и индивидуальности». Москва: Институт психологии РАН, 2017 г.ISBN: 978-5-9270-0378-5
4. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. «Основы психогенетики».Москва: Аспект-Пресс, 2019 г. ISBN: 978-5-7567-0967-9

АНО ВО НМИ

8.2. Дополнительная литература

1. Кэй Дж.Д., Шепард М.«Биологическая психиатрия».Перевод с английского. Москва: Практическая медицина, 2016 г.ISBN: 978-5-98811-314-8

2. Бадалян Л.О. «Клиническая психология детского возраста».Москва: Форум, Инфра-М, 2018 г.ISBN: 978-5-91134-896-4

3. Хиггинс Г.С., Пинкус А.Р. «Методы изучения генетического риска в поведенческой медицине».Перевод с английского. Москва: Н-Либрис, 2017 г.ISBN: 978-5-91671-125-7

4. Бейтсон П., Фицпатрик Д.К. «Эволюционная биология и человеческое поведение».Перевод с английского. Санкт-Петербург: Питер, 2016 г.ISBN: 978-5-496-01465-7

8.3 Лицензионное программное обеспечение

	Наименование ПО	**Тип лицензии**	**№ Договора**
1	Среда электронного обучения 3KL Moodle, версия 5GB 4.1.3b	Коммерческая	№1756-2 от 20 сентября 2023
2	1С Университет ПРОФ. Ред.2.2.	Коммерческая	№ЛМ00-000221
3	1С: Университет ПРОФ. Активация возможности обновления конфигурации на 12 мес.	Коммерческая	№ЛМ00-000221
4	Программное обеспечение «Планы ВПО»	Коммерческая	№2193-24
5	Аппаратно-программный комплекс в составе интерактивного стола и предустановленного программного обеспечения для отображения трехмерного образа человеческого тела. Интерактивный анатомический стол «Пирогов» Модель II	Коммерческая	№1190
6	Защищенный программный комплекс 1С: Предприятие 8.3z	Коммерческая	№ЛМ00-000221
7	1С: Предприятие 8 ПРОФ.	Коммерческая	№ЛМ00-000221
8	1С: Предприятие 8.3 ПРОФ. Лицензия на сервер.	Коммерческая	№ЛМ00-000221
9	1С: Бухгалтерия 8 ПРОФ.	Коммерческая	№ЛМ00-000490
10	1С: Зарплата и управление персоналом 8 ПРОФ.	Коммерческая	№ЛМ00-000490
11	MS SQL Server 2019 Standard	Коммерческая не исключительное право	№ЛМ00-000221
12	Система анализа программного и аппаратного TCIP/IP сетей (сетевой сканер Ревизор Сети версии 3.0)	Коммерческая	№966
13	Единый центр управления Dallas Lock. Максимальное количество сетевых устройств для мониторинга: 3	Коммерческая	№966
14	Неисключительное право на использование Dallas Lock 8.0-K (СЗИ НСД, СКН)	Коммерческая	№966
15	Модуль сбора данных для специального раздела сайта образовательной организации высшего образования	Коммерческая не исключительное право	№2135-23
16	Kaspersky Стандартный Certified Media Pack Russian Edition.	Коммерческая	№297
17	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition.	Educational License	№1190
18	Ревизор сети (версия 3.0), стандартное продление лицензии на 1 год	Коммерческая	№1190
19	Ревизор сети (версия 3.0) 5 IP, право на использование дополнительного IP адреса к лицензии на 1 год	Коммерческая	№1190

АНО ВО НМИ

20	Неисключительное право на использование Dallas Lock 8.0-K (СЗИ НСД, СКН)	Коммерческая	№1190
21	Dallas Lock 8.0-K с модулем «Межсетевой экран». Право на использование (СЗИ НСД, СКН, МЭ)	Коммерческая	№3D-24
22	Лицензия на использование программы RedCheck Professional для localhost на 3 года	Коммерческая	№393853
23	Медиа-комплект для сертифицированной версии средства анализа защищенности RedCheck	Коммерческая	№393853
24	Kaspersky Certified Media Pack Customized	Коммерческая	№393853
25	ФИКС (версия 2.0.2), программа фиксации и контроля исходного состояния программного комплекса для ОС семейства Windows. Лицензия (право на использование) на 1 год	Коммерческая	№393853
26	TERRIER (версия 3.0) Программа поиска и гарантированного уничтожения информации на дисках. Лицензия на право использования на 1 год	Коммерческая	№393853
27	Передача неисключительных прав на использование ПО ViPNet Client for Windows 4.x (КС2). Сеть 2458	Коммерческая	№393853
28	Ревизор 1 XP Средство создания модели системы разграничения доступа. Лицензия на право использования на 1 год	Коммерческая	№393853
29	Ревизор 2 XP Программа контроля полномочий к информационным ресурсам. Лицензия на право использования на 1 год	Коммерческая	№393853
30	Агент инвентаризации. Лицензия на право использования на 1 год	Коммерческая	№393853
31	Libre Office	Бесплатная, GNU General Public License	
32	GIMP	Бесплатная, GNU General Public License	
33	Mozilla Thunderbird	Mozilla Public License	
34	7-Zip	Бесплатная, GNU General Public License	
35	Google Chrome	GPL	
36	Ubuntu	GPL	
37	VLC media player	LGPLv2.1+	

8.4 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. Российское образование. Федеральный образовательный портал – Режим доступа:

2. Министерство образования и науки Российской Федерации [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://minobrnauki.gov.ru/

3. Научная педагогическая библиотека им. К.Д. Ушинского [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.gnpbu.ru

4. Российская государственная библиотека [Электронный ресурс] – Режим доступа:

5. П

р
е
з
и
д
е

АНО ВО НМИ

Информационные справочные системы:

1. Справочно-правовая система «Консультант Плюс» - Режим доступа: http://www.consultant.ru/
2. Информационно-правовой сервер «Гарант» http://www.garant.ru/

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Учебная аудитория 1 для проведения занятий лекционного, семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточных аттестаций 357114, Ставропольский край, г Невинномысск, б-р Мира, д 25	**1.Учебная мебель:** -Комплект учебной мебели: стол на два посадочных места (40 шт.); -стул ученический (80 шт.); -стол преподавателя (1 шт.); -кресло преподавателя (1 шт.); -доска интерактивная; **2. Технические средства обучения:** -набор демонстрационного оборудования: - мультимедиа-проектор-(1 шт.); - компьютер (ноутбук) с подключением к сети -учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации.
Учебная аудитория 23 для проведения лабораторных и практических занятий, текущего контроля и промежуточных аттестаций 357114, Ставропольский край, г Невинномысск, б-р Мира, д 25	**1.Учебная мебель:** -Комплект учебной мебели: стол на два посадочных места (15 шт.); -стул ученический (30 шт.); -стол преподавателя (1 шт.); -кресло преподавателя (1 шт.); -доска классная; **2. Технические средства обучения**: -набор демонстрационного оборудования: -мультимедиа-проектор-(1 шт.); -компьютер (ноутбук) с подключением к сети «Интернет» и доступом к ЭИОС ВУЗа; **3.Учебно-наглядные пособия**, обеспечивающие тематические иллюстрации; -набор мультимедийных презентаций. -тонометр медицинский; - фонендоскоп; -молоток неврологический; -ростомер-(1 шт.); -весы – (1 шт.); - модель головного мозга человека; -модель спинного мозга человека; - негатоскоп на два снимка-(1 шт.)
Учебная аудитория 4 Помещение для самостоятельной работы, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к ЭИОС вуза. 357114, Ставропольский край, г Невинномысск, б-р Мира, д 25	Комплекты учебной мебели; Компьютерная техника с подключением к сети «Интернет» и доступом к ЭИОС вуза.

АНО ВО НИИ

10.ОСОБЕННОСТИ ВЫПОЛНЕНИЯ ЗАДАНИЙ ОБУЧАЮЩИМИСЯ-ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ (ПРИ НАЛИЧИИ)

Особые условия обучения и направления работы с инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья (далее обучающихся с ограниченными возможностями здоровья) определены на основании:

– Закона РФ от 29.12.2012г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;

– Закона РФ от 24.11.1995г. № 181-ФЗ «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации»;

– Приказа Минобрнауки России от 06.04.2021 N 245 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры;

– методических рекомендаций по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащенности образовательного процесса (утв. Минобрнауки России 08.04.2014 № АК-44/05вн).

Под специальными условиями для получения образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья понимаются условия обучения, воспитания и развития таких обучающихся, включающие в себя использование адаптированных образовательных программ и методов обучения и воспитания, специальных учебников, учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания вуза и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение образовательных программ обучающимися с ограниченными возможностями здоровья.

В целях доступности изучения дисциплины инвалидами и обучающимися с ограниченными возможностями здоровья организацией обеспечивается:

1. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

– наличие альтернативной версии официального сайта организации в сети «Интернет» для слабовидящих:

– размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации (информация должна быть выполнена крупным рельефно-контрастным шрифтом (на белом или желтом фоне) и продублирована шрифтом Брайля);

– присутствие ассистента. оказывающего обучающемуся необходимую помощь:

– обеспечение выпуска альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

– обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря. к зданию организации;

2. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

– дублирование звуковой справочной информации визуальной (установка мониторов с возможностью трансляции субтитров (мониторы, их размеры и количество необходимо определять с учетом размеров помещения);

– обеспечение надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации:

3.Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата. Материально- технические условия обеспечивают возможность беспрепятственного доступа обучающихся в помещения организации, а также пребывания в указанных помещениях (наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов, лифтов, локальное понижение стоек-барьеров: наличие специальных кресел и других приспособлений).

АНО ВО НИИ

Обучение лиц организовано как инклюзивно, так и в отдельных группах.

11.ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

11.1 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Этапы формирования компетенций в процессе освоения ОПОП прямо связаны с местом дисциплин в образовательной программе. Каждый этап формирования компетенции характеризуется определенными знаниями, умениями и навыками и (или) опытом профессиональной деятельности, которые оцениваются в процессе текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по дисциплине (практике) и в процессе государственной итоговой аттестации.

Оценочные материалы включают в себя контрольные задания и (или) вопросы, которые могут быть предложены обучающемуся в рамках текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине. Указанные планируемые задания и (или) вопросы позволяют оценить достижение обучающимися планируемых результатов обучения по дисциплине, установленных в соответствующей рабочей программе дисциплины, а также сформированность компетенций, установленных в соответствующей общей характеристике основной профессиональной образовательной программы

На этапе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине показателями оценивания уровня сформированности компетенций являются результаты устных и письменных опросов, написание рефератов, выполнение практических заданий, решения тестовых заданий.

Итоговая оценка сформированности компетенций определяется в период государственной итоговой аттестации.

Описание показателей и критериев оценивания компетенций

Показатели оценивания	Критерии оценивания компетенций	Шкала оценивания
Понимание смысла компетенции	Имеет базовые общие знания в рамках диапазона выделенных задач	Минимальный уровень
	Понимает факты, принципы, процессы, общие понятия в пределах области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию.	Базовый уровень
	Имеет фактические и теоретические знания в пределах области исследования с пониманием границ применимости	Высокий уровень

АНО ВО НМИ

Освоение компетенции в рамках изучения дисциплины	Наличие основных умений, требуемых для выполнения простых задач. Способен применять только типичные, наиболее часто встречающиеся приемы по конкретной сформулированной (выделенной) задаче	Минимальный уровень
	Имеет диапазон практических умений, требуемых для решения определенных проблем в области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию.	Базовый уровень
	Имеет широкий диапазон практических умений, требуемых для развития творческих решений, абстрагирования проблем. Способен выявлять проблемы и умеет находить способы решения, применяя современные методы и технологии.	Высокий уровень
Способность применять на практике знания, полученные в ходе изучения дисциплины	Способен работать при прямом наблюдении. Способен применять теоретические знания к решению конкретных задач.	Минимальный уровень
	Может взять на себя ответственность за завершение задач в исследовании, приспосабливает свое поведение к обстоятельствам в решении проблем. Затрудняется в решении сложных, неординарных проблем, не выделяет типичных ошибок и возможных сложностей при решении той или иной проблемы	Базовый уровень
	Способен контролировать работу, проводить оценку, совершенствовать действия работы. Умеет выбрать эффективный прием решения задач по возникающим проблемам.	Высокий уровень

11.2 Оценочные материалыдля проведения текущего контроля

УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий (контролируемый индикатор компетенции УК 1.1. Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи; УК-1.2. Формирует оценочные суждения).

Типовые задания, для оценки сформированности знаний

Результаты обучения
Знает особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, общие принципы клинической диагностики; Знает методы лабораторной генетической диагностики;

Типовые задания для устного опроса

1.Понятие медицинской генетики. Место медицинской генетики в структуре медицинских дисциплин.

2. Классификация наследственных болезней.

3. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике

4. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии.

5.Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование.

6.Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания.

7.Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная 8. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг

АНО ВО НМИ

8. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.

9. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.

10. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.

11. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.

12.Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика», Вольфа - Хиршхорна, частичной трисомии 9p+.

13.Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Инфаркт миокарда, как пример мультифакториального наследственного заболевания.

14. Врождённые пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.

15.Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Типы наследования моногенных болезней.

16. Этиология, патогенез и особенности фенилкетонурии. Диагностика и терапия.

17. Этиология, патогенез и особенности муковисцидоза. Диагностика и терапия.

18.Этиология, патогенез и особенности галактоземии. Диагностика и терапия. Клинической картины

19.Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.

20.Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.

21.Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.

22. Этиология, патогенез и особенности клинической картины спинальной амиотрофии Вердинга-Гофмана. Принципы диагностики и терапии.

23.Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Марфана. Принципы диагностики и терапии.

24.Этиология, патогенез и особенности клинической картины нейрофиброматоза1 типа. Принципы диагностики и терапии.

25.Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Принципы диагностики и терапии.

26.Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины синдрома Нунана. Принципы диагностики и терапии.

27.Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.

28.Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.

29.Этиология, патогенез заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона как пример заболевания с экспансией тринуклеотидных повторов.

Критерии и шкала оценивания устного опроса

Оценка за ответ	Критерии
Отлично	выставляется обучающемуся, если: - теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; - исчерпывающее, последовательно, четко и логически излагает теоретический материал; - свободно справляется с решение задач, - использует в ответе дополнительный материал; - все задания, предусмотренные учебной программой выполнены;

АНО ВО НМИ

	- анализирует полученные результаты; - проявляет самостоятельность при трактовке и обосновании выводов
Хорошо	выставляется обучающемуся, если: - теоретическое содержание курса освоено полностью; - необходимые практические компетенции в основном сформированы; - все предусмотренные программой обучения практические задания выполнены, но в них имеются ошибки и неточности; - при ответе на поставленный вопросы обучающийся не отвечает аргументировано и полно. - знает твердо лекционный материал, грамотно и по существу отвечает на основные понятия.
Удовлетворительно	выставляет обучающемуся, если: - теоретическое содержание курса освоено частично, но проблемы не носят существенного характера; - большинство предусмотренных учебной программой заданий выполнено, но допускаются не точности в определении формулировки; - наблюдается нарушение логической последовательности.
Неудовлетворительно	выставляет обучающемуся, если: - не знает значительной части программного материала; - допускает существенные ошибки; - так же не сформированы практические компетенции; - отказ от ответа или отсутствие ответа.

Тематика рефератов

1. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике
2. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
3. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.
4. Организация медико-генетической службы в РФ
5. Профилактика наследственной патологии
6. Правовые вопросы медицинской генетики

Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.

7. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
8. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
9. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика»,
10. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Вольфа - Хиршхорна,
11. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома частичной трисомии 9p+.
12. Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности заболевания (на примере одного из заболеваний)
13. Гены подверженности заболеваниям нервной системы.
14. Гены подверженности заболеваниям сердечно-сосудистой системы.
15. Преконцепционная профилактика: понятие и сущность.

Критерии оценивания выполнения реферата

Оценка	Критерии
Отлично	полностью раскрыта тема реферата; указаны точные названия и определения; правильно сформулированы понятия и категории; проанализированы и сделаны собственные выводы по выбранной теме; использовалась дополнительная литература и иные материалы и др.;
Хорошо	недостаточно полное, раскрытие темы; несущественные ошибки в определении понятий и категорий и т. п., кардинально не меняющих суть изложения; использование устаревшей литературы и других источников;

АНО ВО НМИ

Удовлетворительно	реферат отражает общее направление изложения лекционного материала и материала современных учебников; наличие достаточного количества несущественных или одной-двух существенных ошибок в определении понятий и категорий и т. п.; использование устаревшей литературы и других источников; неспособность осветить проблематику дисциплины и др.;
Неудовлетворительно	тема реферата не раскрыта; большое количество существенных ошибок; отсутствие умений и навыков, обозначенных выше в качестве критериев выставления положительных оценок и др.

11.3. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации

Типовые задания, направленные на формирование профессиональных умений.

Результаты обучения
Умеет абстрактно мыслить при анализе данных анамнеза, жалоб, объективного осмотра, результатов обследования; Умеет выделять ДНК, поставить ПЦР, электрофорез, построить карту рестрикционных сайтов;

Тестовые задания для проведения зачета с оценкой

1.При сборе анамнеза для установления генетического диагноза необходимо уделить особенное внимание:

1) изучению заболеваемости по линии обоих родителей на 3-4 поколения;
2) изучение условий жизни ребенка;
3) условиям пребывания ребенка в образовательном учреждении.

2.Генетические технологии применяются для:

1)изучения причин клинического полиморфизма болезней
2)создания новых вакцин
3)диагностики наследственных и инфекционных болезней
4) все перечисленное

3.Сбор генеалогического анамнеза включает в себя:

1) опрос больного и его родственников о наличии «аналогичного» заболевания в семье;
2) составление генеалогического древа
3) опрос знакомых больного о наличии «аналогичного» заболевания в семье
4) проведение диагностических лабораторных тестов
5) изучения медицинской документации больного и его родственников, при наличии такой документации
6) верно 1,2,4
7) верно 2,4,5
8) верно 1,2,3,5
9) верно 1,2,4,5

4.Направление на исследование кариотипа оформляется …

1) лечащим врачом, до консультации врача-генетика при подозрении на генетическое заболевание
2) оформляется врачом-генетиком
3) оформляется фельдшером ФАПа или участковым врачом при подозрении на генетическое заболевание
4) не выдается, так как генетические исследование не входят в финансирование ОМС
5) лечащим врачом, после консультации и по рекомендации врача-генетика

5.Дети одной родительской пары – это ..:

1) пробанды гомозиготы супруги
2)сибсы
3) родители

6. Медико-генетическое консультирование рекомендуют женщинам (семейным парам)

1) близкородственные браки;
2) в возрасте 35 лет и старше;
3) при наличии в родословной наследственных болезней;
4) при работе с вредными факторами (радиация и др.);

АНО ВО НМИ

5) при экстракорпоральном оплодотворении.
6) 1,2,3,4
7) 2,3,4,5
8) 1,2,4,5
9) 1,3,4,5

7. Является ли показанием для направление на медико-генетическую консультацию беременной женщины, если старший ребенок в семье болен гемофилией?

1) да
2) нет
3) только при сопуствующих осложнениях заболеваниях у ребенка
4) только при сопуствующих осложнения беременности

8. В каком случае показано направление беременной женщины на медико-генетическое консультирование?

1) в семье есть случаи взаимозависимого сахарного диабета
2) в семье есть больные муковисцедозом
3) в семье есть больные артериальной гипертензией
4) в семье есть больные алкоголизмом
5) не показано, медико-генетическое консультирование проводится уже после рождения ребенка

9. В каком случае показано направление беременной женщины на медико-генетическое консультирование?

1) в семье есть случай синдрома Тея-Сакса
2) в семье есть больные психиатрическими заболеваниями
3) в семье есть
4) не показано, медико-генетическое консультирование проводится уже после рождения ребенка

10. У ребенка на педиатрическом участке пришел положительный результат теста на адреногенитальный синдром, какова тактика врача-педитара:

1) отправить ребенка на повторное тестирование и затем при подтверждении положительного результата на консультацию к врачу-гентику;
2) отправить ребенка на консультацию к врачу-генетику;
3) не предпринимать никаких дейсчтвий, если заболевание никак себя не проявляется;
4) отправить ребенка на консультацю к врачу-детскому эндокринологу.

11. Генетическая диагностика и консультирование рекомендуется при диагностике моногенных заболеваний с высоким риском развития ССЗ, таких как

1) артериальная гипертензия;
2) ишемическая болезнь сердца;
3) семейная гиперхолестеринемия.

12. Синдром Дауна возникает в результате изменений хромосом, приводящих к

1) нарушению рекомбинации между молекулами ДНК;
2) нарушению этапов мейоза;
3) увеличению числа 21-й хромосомы;+
4) уменьшению числа хромосом.

13. Синдром Патау – это хромосомное заболевание человека, которое характеризуется

1) наличием в клетках дополнительной хромосомы 13;+
2) образованием одной субметацентрической хромосомы 17;
3) слиянием двух акроцентрических хромосом 7 и 8;
4) центрическим слиянием хромосом 13 и 21.

14. Большинство случаев синдрома Эдварса – это

1) образованием одной субметацентрической хромосомы 3;
2) слияние длинных плеч хромосом 13 и 18;
3) трисомия 18-й хромосомы;+
4) трисомия 21-й хромосомы.

15.Для синдрома Эдвардса не характерны следующие врожденные пороки развития

1) врождённые пороки сердца;
2) гидроцефалия;
3) расщелина твердого и мягкого неба;
4) спинно-мозговая грыжа;

АНО ВО НМИ

5) трахеопищеводный свищ.

16.Основные клинические признаки синдрома Дауна у новорождённых не включают

1) «мышиный» запах;
2) «плоское» лицо;
3) брахицефалия;
4) задержка психомоторного развития;
5) кожная складка на шее.

17. При кишечной форме муковисцидоза в клинике доминируют следующие симптомы

1) билиарный цирроз печени;
2) вздутие живота;
3) гниение и брожение в кишечнике;
4) обильный жирный стул с резким запахом;
5) ожирение.
6) 1,2,3
7) 2,5
8) 1,2,3,4

18. Причиной наследственных заболеваний являются

1) аллергия;
2) лучевая болезнь;
3) мутации;+
4) отравления;
5) стресс.

19. Мультифакториальные врожденные пороки развития являются результатом:

1)действия наследственных факторов
2)действия эндогенных факторов
3)действия биологических факторов
4)действия экзогенных факторов
5)действия токсических факторов

20. К наследственным заболеваниям нервной системы относятся:

1) рассеянный склероз
2) торсионная дистония
3) миастения
4) малая хорея
5) хорея Гентингтона

21. Заболевания, не относящиеся к мультифакторным

1) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия
2) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа
3) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
4) рак желудка, поджелудочной железы

22. Заболевания, не относящиеся к мультифакторным

1) врожденный сифилис
2) ревматоидный артрит
3) эссенциальная гипертензия
4) варикозное расширение вен

23.Какие из нижеперечисленных заболеваний относятся к группе мультифакторных:

1) наследственная патология соединительной ткани – несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло
2) гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца
3) полидактилия, эктродактилия, брахидактилия

24. Повышенные риск по мульти факториальному заболеванию невозможно оценить на основании

1) близкого родства супругов
2) данных клинико-генеалогического анализа
3) вредных профессиональных факторов на производстве и месте жительства
4) наличия специфического биохимического маркера

25. На основании каких лабораторных исследований индивида можно отнести в «группу повышенного риска по развитию мультифакториального заболевания»?

АНО ВО НМИ

1) молекулярно-генетических исследований
2) специальных иммунологических исследований
3) специальных биохимических исследований
4) современного цитогенетического исследования

26. Коэффициент наследуемости отражает

1) тяжесть заболевания
2) вероятность развития заболевания у родственников пробанда
3) вклад генетических факторов в подверженность
4) время манифестации заболевания

27. Наследственная предрасположенность при мульти факториальных болезнях больше всего связана:

1) с сезонностью заболеваемости и рождения больных
2) с семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом
3) с географическими различиями проживания
4) с социально-экономическими различиями

28. При фенилкетонурии генетически нарушен синтез фермента

1) креатинфосфокиназа;
2) лактатдегидрогеназа;
3) фенилаланин гидроксилаза;
4) щелочная фосфатаза.

29. В основе адреногенитального синдрома лежит недостаточность ферментов для синтеза стероидных гормонов коры надпочечников

1) адреналин;
2) альдостерон;
3) дезоксикортикостерон;
4) кортизол;
5) норадреналин.

30 .Итогом нарушения синтеза белков ферментов при генетических заболеваниях являются

1) гормональный дисбаланс;
2) множественные пороки развития;
3) необратимые изменения в организме человека;
4) расстройство вегетативной нервной системы.

Эталон ответа

1	*2*	*3*	*4*	*5*	*6*	*7*	*8*	*9*	*10*
1	**4**	**8**	**1**	**2**	**6**	**1**	**2**	**1**	**1**
11	*12*	*13*	*14*	*15*	*16*	*17*	*18*	*19*	*20*
3	**3**	**1**	**3**	**3**	**2,3**	**8**	**3**	**2**	**2.5**
21	*22*	*23*	*24*	*25*	*26*	*27*	*28*	*29*	*30*
1	**1**	**2**	**1**	**1**	**3**	**2**	**3**	**2.4**	**3**

Критерии оценивания образовательных достижений для тестовых заданий

Оценка	Коэффициент К (%)	Критерии оценки
Отлично	Свыше 80% правильных ответов	глубокое познание в освоенном материале
Хорошо	Свыше 70% правильных ответов	материал освоен полностью, без существенных ошибок
Удовлетворительно	Свыше 50% правильных ответов	материал освоен не полностью, имеются значительные пробелы в знаниях
Неудовлетворительно	Менее 50% правильных ответов	материал не освоен, знания обучающегося ниже базового уровня

АНО ВО НМИ

Типовые практические задания, направленные на формирование профессиональных навыков, владений

Результаты обучения
Владеет иметь опыт: медико-биологическим понятийным аппаратом, алгоритмом постановки предварительного диагноза; Владеет навыками: проведения молекулярно-генетического исследования;

Типовые практические задания для подготовки к зачету с оценкой

Задача № 1.

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах. Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 –3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно. Анамнез заболевания: С 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 –й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких. Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно –желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из – под края реберной дуги на 3 см) плотно –эластичной консистенции. Селезенка выступает из –под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1.О каком заболевании у ребенка следует думать?

2.Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?

Эталон решения задачи

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) –болезнь Тея –Сакса.

2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготоносительства у родителей; ДНК –диагностика.

Задача № 2.

Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул. Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность –медаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3 месяцев, с 3 -на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев –овощные пюре: картофельное, кабачковое. При сборе анамнеза заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала. Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяц ребенок прибавил в массе не более 500 грамм. Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно –жировой слой и тургор тканей сниженны. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке - систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объем, из –за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

1.О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.

АНО ВО НИИ

2.Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.

3.С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?

4.Лечебные мероприятия?

5.Составьте родословную ребенку с данным заболеванием.

Эталон решения задачи

1.Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.

2.Общий анализ крови –анемия; биохимическое исследование крови –гипопротеинемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма –большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d–ксилозой; ФГДС –атрофический дуоденит и еюнит; УЗИ органов брюшной полости.

3.Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.

4.Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.

5.В родословной –заболевания ЖКТ, хронические расстройство питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

Задача № 3.

При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Грудина деформирована. Выражена мышечная гипотония. Анамнез жизни: от 3беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.

1.Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?

2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.

3.Укажите, какие еще симптомытимеют место при этой патологии?

4.Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.

Эталон решения задачи

1.Синдром Дауна

2.УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки развития ЖКТ), кариотипирование (47 ХХ, 21 +).

3.Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, 38единственная складка на 5 пальце, обезьяняя складка на ладони; широкие кисти и стопы.

4.Определение уровня альфа –фетопротеина, Узи плода в 12 –14 недель, 20 –24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики.

Задача № 4.

Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевиднойформы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке

АНО ВО НМИ

диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность –мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

1.Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.

2.Какие сердечно –сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?

3.Дополнительные методы исследования?

4.Тип наследования заболевания?

5.Этиопатогенез.

Эталон решения задачи

1.Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно –сосудистой системы у отца (наследственный характер).

2.Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.

3.Анализ мочи –повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ –признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца –аномалии развития сердца, сосудов; рентгенография позвоночника –кифосколиоз; рентгенография грудной клетки –маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом –слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.

4.Аутосомно –доминантный тип наследования.

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

Задача № 5.

Женщина, 43 года, наблюдается по поводу первой беременности. Срок беременности 10-11 недель. По УЗИ на данном сроке толщина воротникового пространства - 1,7 мм.

1.Каковы должны быть действия акушера-гинеколога женской консультации?

Эталон ответа к задаче

1. Направить женщину на исследование кариотипа хориона, а затем на консультацию к врачу-генетику

Задача № 6.

В женскую консультацию обратилась женщина 32 лет, планирующая беременность. Из акушерского анамнеза: беременностей три, в 1-ом браке 1-ая закончилась родами, ребенку 9 лет, здоров; 2-ая – мед.аборт; 3-ья беременность, 1 год назад, во 2-ом браке, протекала без патологии, закончилась рождением ребёнка с синдромом Дауна, который умер на 2-день жизни (тяжёлый врожденный порок сердца). У мужа, 34 лет, брак первый, детей не было. Генеалогический анамнез – без особенностей

1. Надо ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?;

2. Надо ли обследовать ребёнка от 1 брака?;

Эталон ответа к задаче

1) Необходимо провести цитогенетическое обследование супругам;

2) При наличии транслокации у обратившейся необходимо цитогенетически обследовать ребёнка от первого брака;

Задача № 7.

У женщины 39 лет 5-я беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка, с массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с

АНО ВО НМИ

избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева.

О каком заболевании можно думать в данной ситуации.

Эталон ответа к задаче

1. Синдром Шерешевского-Тернера

Задача № 8.

На приеме у эндокринолога областной поликлиники девочка 13 лет. Маму беспокоит, что девочка значительно отстает в росте от своих сверстников. Семья проживает в сельской местности. Ребенок от 3-й беременности, 1-х родов (возраст мамы - 27 лет). Предыдущие беременности заканчивались самопроизвольными выкидышами на ранних сроках. С раннего возраста у девочки отмечалось отставание в росте и развитии, родители связывали это с 133 плохим аппетитом и частыми простудными заболеваниями. У девочки - миопия II степени. В школе учится плохо. Осмотр: рост 128 см, нормального питания, избыточная кожная складка на шее, низкий рост волос на затылке. Наружные половые органы развиты по женскому типу, менархе не отмечалось. Ах0, Ма0, Р0, Ме0.

1. Поставьте предварительный диагноз.

Эталон ответа к задаче

1. Синдром Шерешевского-Тернера.

Задача № 9.

Пациент С., 4 года. Жалобы на затрудненное открывание рта, эстетическую неудовлетворенность вследствие нарушения симметричности лица. В анамнезе матери: на 8-9-ой неделе беременности была перенесена ОРВИ с осложнениями (обструктивный бронхит). Из вредных привычек матери – курение. Ребенок от 2-ой беременности, роды срочные. Объективный статус: отмечается выраженная асимметрия лица за счет гипоплазии правой половины нижней челюсти. Ушная раковина справа нормальной формы с преаурикулярными выростами. Наружный слуховой проход сужен. Максимальное открывание рта – 1 см. Отмечается односторонняя перекрестная окклюзия. Зубы интактные. Эмаль зубов матовая, гладкая.

1. О каком заболевании идет речь.
2. Что явилось этиологическим фактором в возникновении данного заболевания

Эталон ответа к задаче

1 Синдром 1-ой жаберной дуги (нижнечелюстной односторонний средней степени тяжести). О Данное заболевание является мультифакториальным.

Задача № 10.

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Была на осмотре у стоматолога, где стоматолог предположил Ювенильный быстропрогрессирующий пародонтит

1.К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

2.На основании чего данную патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Эталон ответа к задаче

1.Ювенильный быстропрогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

2.О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Критерии оценивания практических задач

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения практической	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное выполнение задания

АНО ВО НМИ

задачи	«4» (хорошо) –в целом задание выполнено, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при выполнении задания.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, задание не выполнено или выполнено не верно.

Критерии оценивания на зачете

Шкала оценивания	Показатели
Зачтено	Достаточный объем знаний в рамках изучения дисциплины В ответе используется научная терминология. Стилистическое и логическое изложение ответа на вопрос правильное Умеет делать выводы без существенных ошибок Владеет инструментарием изучаемой дисциплины, умеет его использовать в решении стандартных (типовых) задач. Ориентируется в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине. Активен на практических (лабораторных) занятиях, допустимый уровень культуры исполнения заданий.
Не зачтено	Не достаточно полный объем знаний в рамках изучения дисциплины В ответе не используется научная терминология. Изложение ответа на вопрос с существенными стилистическими и логическими ошибками. Не умеет делать выводы по результатам изучения дисциплины Слабое владение инструментарием изучаемой дисциплины, не компетентность в решении стандартных (типовых) задач. Не умеет ориентироваться в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине. Пассивность на практических (лабораторных) занятиях, низкий уровень культуры исполнения заданий. Не сформированы компетенции, умения и навыки. Отказ от ответа или отсутствие ответа.

АНО ВО НМИ

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ
рабочей программы дисциплины

Рабочая программа дисциплины рассмотрена на заседании кафедры (протокол от_____ №___) и одобрена на заседании Ученого совета (протокол от _____ №____) для исполнения в 20__-20__ учебном году
Внесены дополнения (изменения): _____
_____
_____
_____
Заведующий кафедрой

_____
(подпись, инициалы и фамилия)

Рабочая программа дисциплины рассмотрена на заседании кафедры (протокол от_____ №___) и одобрена на заседании Ученого совета (протокол от _____ №____) для исполнения в 20__-20__ учебном году
Внесены дополнения (изменения): _____
_____
_____
_____
Заведующий кафедрой

_____
(подпись, инициалы и фамилия)

Рабочая программа дисциплины рассмотрена на заседании кафедры (протокол от_____ №___) и одобрена на заседании Ученого совета (протокол от _____ №____) для исполнения в 20__-20__ учебном году
Внесены дополнения (изменения): _____
_____
_____
_____
Заведующий кафедрой

_____
(подпись, инициалы и фамилия)

Рабочая программа дисциплины рассмотрена на заседании кафедры (протокол от_____ №___) и одобрена на заседании Ученого совета (протокол от _____ №____) для исполнения в 20__-20__ учебном году

АНО ВО НМИ

Внесены дополнения (изменения): _____
_____
_____

Заведующий кафедрой

_____
(подпись, инициалы и фамилия)

АНО ВО НМИ