

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
Ивановская государственная медицинская академия
Министерства здравоохранения Российской Федерации



«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по последипломному
образованию и клинической работе,

/ В.В. Полозов/

«20» июня 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина «Медицинская генетика»

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Тип образовательной программы: программа ординатуры

Специальность: 31.08.07 Патологическая анатомия

Присваиваемая квалификация: Врач-патологоанатом

Форма обучения: очная

Срок освоения образовательной программы: 2 года

Код дисциплины: Б1.В.ОД.1

I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия» (ординатура), с учётом рекомендаций примерной основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы ординатуры по специальности «Патологическая анатомия».

1. Цели и задачи дисциплины

Целью подготовки ординатора является углубление комплекса фундаментальных знаний, умений и навыков в области медицинской генетики для реализации в профессиональной деятельности врача – патологоанатома.

Задачи профессионального образования ординатора по дисциплине «Медицинская генетика»

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных медицинских знаний в области медицинской генетики, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в наследственной и врожденной патологии и имеющего углубленные знания по медицинской генетике.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск на основе современных генетических методов исследования.
4. Совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации медико-генетической службы, страховой медицины.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку «Дисциплины (модули) вариативной части (Обязательные дисциплины) программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГСО ВО) по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия».

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-4).

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:

Знать:

- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических

вариантов болезней, врожденные аномалии, законы генетики, ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных, врожденных и мультифакториальных заболеваний человека (УК-1, ПК-4).

Уметь:

- определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников; оценить состояние пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи, провести первичное обследование систем и органов: нервной, эндокринной, иммунной, дыхательной, сердечно-сосудистой, крови и кроветворных органов, пищеварительной, мочевыделительной, репродуктивной, костно-мышечной и суставов, глаза, уха, горла, носа (ПК-4);
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата (ПК-4);
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности (УК-1).

Владеть:

- интерпретацией лабораторных, инструментальных методов диагностики (ПК-4);
- алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту (ПК-4);
- алгоритмом развернутого клинического диагноза (ПК-4);
- правильным ведением медицинской документации (ПК-4).

Перечень практических навыков

- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;
- навыками системного подхода к анализу медицинской информации;
- принципами доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений;
- навыками фенотипического анализа; навыками анализа наследственных синдромов;
- основными методами медико-генетического анализа, навыками интерпретации результатов современных диагностических генетических технологий;
- умение обосновывать принципы диагностики, лечения, реабилитации и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетную единицу, 36 академических часов.

Общая трудоемкость		Количество часов					Форма контроля
в ЗЕ	в часах	Контактная работа			Внеаудиторная самостоятельная работа		
		Всего	Лекции	Семинары		Практические занятия	
1	36	24	2	10	12	24	Зачет

II. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛИНЫ (В АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСАХ) И МАТРИЦА КОМПЕТЕНЦИЙ

Наименование тем	Всего часов на контактную работу	Контактная работа			Внеаудиторная самостоятельная работа	Итого часов	Формируемые компетенции			Образовательные технологии		Формы текущего контроля
		Лекции	Семинары	Практические занятия			УК-1	ПК-4		традиционные	интерактивные	
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	6	2	2	2	3	9	+	+		ЛВ, РКС, С	ММГ, Р, КС	С, СЗ
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	6	-	3	3	3	9	+	+		ЛВ	ММГ	С
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	6		3	3	3	9	+	+		ЛВ,С	РКС	С, СЗ
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	6	-	2	4	3	9	+	+		ЛВ,С, РКС	ММГ	С, СЗ
ИТОГО:	24	2	10	12	12	36						

Список сокращений: традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), метод малых групп (ММГ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), метод малых групп (ММГ), разбор клинических случаев (РКС), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК) подготовка и защита рефератов (Р), занятие – конференция (ЗК), КТ – компьютерное тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада, Пр – оценка освоения практических навыков (умений).

III. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Содержание дисциплины

Раздел 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод (6 часов).

Лекция

Хромосомные болезни (2 часа)

Семинар

Хромосомные болезни (2 часа)

Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).

Практическое занятие

Хромосомные болезни (2 часа).

Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.

Раздел 2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы (6 часов).

Семинар Моногенные болезни (3 часа)

Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).

Практическое занятие (3 часа)

Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.

Раздел 3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы (6 часов).

Семинар (3 часа) Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.

Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков.

Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Критические периоды эмбриогенеза.

Практическое занятие Врожденные пороки развития (3 часа).

Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.

Раздел 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии (6 часов)

Семинар (2 часа) Профилактика наследственной и врожденной патологии

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

Практическое занятие (4 часа)

Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач.

Формы работы ординатора на практических или семинарских занятиях:

- Реферирование отдельных тем генетики кардиопатологии.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Участие в изготовлении учебных пособий (таблиц, учебных пособий)
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по клинико- лабораторно инструментальному обследованию, анализ карты стационарного больного)
- Анализ данных осмотра, объективных данных, физикальных, инструментальных и лабораторных.

3.2. Образовательные технологии, в том числе перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

В процессе изучения дисциплины предусматривается использование следующих образовательных технологий, методов обучения и инновационных форм учебных занятий: технологии проблемного обучения, технологий развития критического мышления, технологии коллективного способа обучения, рейтинговой технологии, интерактивных занятий.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: мультимедиа технологии, технологии визуализации.

Для подготовки докладов, выполнения индивидуальных заданий ординаторы используют электронный каталог библиотеки, электронные ресурсы электронных библиотечных систем «Консультант врача» и «Консультант студента».

При этом используются разнообразные технические устройства и программное обеспечение, информационные и коммуникационные технологии.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: презентационная графика, интерактивные информационные технологии, учебные видеофильмы.

IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ (ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ)

4.1. Текущий контроль успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, оценки усвоения практических навыков, написание и защита реферата, доклада.

4.2. Промежуточная аттестация - в форме зачета по модулю дисциплины на последнем занятии, который проводится в два этапа: тестирование и решение ситуационной задачи.

4.3. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Оценочными средствами для текущего контроля успеваемости являются: тестовые задания и ситуационные задачи.

Оценочные средства для промежуточной аттестации представлены в Приложении 1 к рабочей программе.

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

5.1. Методические указания для самостоятельной работы

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

Самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:

- Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) с использованием учебных пособий и методических разработок кафедры;

- Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом. На самостоятельное изучение вынесены следующие темы:

- 1.Молекулярно-генетические методы исследования.
- 2.Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки.
- 3.Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология).

- подготовка рефератов и докладов по предложенной тематике, которые заслушиваются на практическом занятии (если тема доклада и занятия совпадают);

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и конференциях;

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, учебных видеофильмов;

-написание историй болезни по темам занятий

- работа в компьютерном классе с обучающей и/или контролирующей программой;

- работа с учебной и научной литературой

- анализ результатов осмотра, клинико-лабораторных и инструментальных данных;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки;

- интерпретация результатов лабораторных методов исследования;

- участие в научно-практических конференциях.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации.

На кафедре для самостоятельной работы в аудиторное и внеаудиторное время созданы и постоянно обновляются методические разработки по основным темам рабочей учебной программы дисциплины.

5.2. Примеры оценочных средств:

1. Тесты по разделу по теме «Хромосомные болезни»

Вариант 1. Выберите один правильный ответ

1. Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название:

- а) гиперплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) инверсии
- д) **транслокации**

2. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

- а) гаплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) **инверсии**
- д) транслокации

3. Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

нет ответа

- а) профаза
- б) **метафаза**
- в) анафаза
- г) интерфаза
- д) телофаза

4. Аутосомами называются хромосомы:

- а) представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере
- б) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга
- в) **наличие которых в кариотипе определяет пол организма**
- г) все ответы верны
- д) все ответы не верны

5. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это:

- а) кроссинговер
- б) транслокация
- в) **нерасхождение хромосом**
- г) инверсия
- д) делеция

6. Делеция это:

- а) перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
- б) перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
- в) **утрата хромосомой части генетического материала**

7. Полная моносомия это:

- а) отсутствие короткого плеча хромосомы
- б) отсутствие длинного плеча хромосомы
- в) отсутствие хромосомы**
- г) появление дополнительной хромосомы
- д) наличие двух клонов клеток

8. В норме кариотип человека имеет следующее число хромосом:

нет ответа

- а) 23
- б) 46**
- в) 47
- г) 69

9. Показанием к назначению цитогенетического исследования являются:

- а) привычное невынашивание беременности
- б) азооспермия
- в) множественные ВПР
- г) нарушение половой дифференцировки
- д) все названное**

10. Для болезни Дауна характерно:

- а) небольшой рост
- б) умственная отсталость
- в) порок сердца
- г) монголоидный разрез глаз
- д) все перечисленное**

Задача 1

Кариологическое обследование больной Б., 25 лет, проводимое по поводу первичной аменореи, выявило наличие 45 хромосом в 100% проанализированных метафазных пластинках.

ВОПРОСЫ:

1. Как называется состояние, при котором кариотип больного содержит 45 хромосом?
2. Наличие какого синдрома можно предположить у пациентки?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
5. Какие существуют цитогенетические варианты синдрома?

Задача 2

Фенотип новорожденного характеризуется множественными дизморфиями: микроцефалия, дефекты кожи и костной ткани на волосистой части головы, низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели, микрофтальм, гипотелоризм, запавшая переносица, широкий корень носа, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и неба, гексадактилия на верхних и нижних конечностях. На кистях своеобразное расположение пальцев с перекрыванием I и V пальцами II и IV. Пальцы конусообразной формы. Имеется врожденный порок сердца – дефект межжелудочковой перегородки. Ребенок от первой беременности, родителям по 25 лет, родословная неотягощена, оба здоровы.

ВОПРОСЫ:

1. Наличие какого синдрома можно предположить?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Задача 3

В здоровой супружеской паре (родителям по 23 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована простая регулярная трисомия по 21 хромосоме.

ВОПРОСЫ:

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

а) основная литература:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник: для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060103.65 "Педиатрия", 060105.65 "Медико-профилактическое дело" по дисциплине "Медицинская генетика»: [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Текст: непосредственный. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM).
То же. – 2015. - Текст: электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html> (дата обращения 30.10.2020).
То же. - 2018. - Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения 30.10.2020).
2. Наследственные болезни: национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.]; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст: непосредственный.
То же. - Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html> (дата обращения 30.10.2020).
3. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные

руководства"). – Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html> (дата обращения 30.10.2020).

4. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: учебное пособие для студентов медицинских вузов: атлас-справочник: [гриф] МЗ РФ / С. И. Козлова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: Практика, 1996. - 416 с. – Текст : непосредственный.

б) дополнительная литература:

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. – Текст: электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html> (дата обращения 30.10.2020).
То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html> (дата обращения 30.05.2020).
2. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей: для студентов средних образовательных учреждений и факультетов среднего профессионального образования медицинских вузов: по специальностям 060101.52 "Лечебное дело", 060102.51 и 060102.52 "Акушерское дело", 060109.51 "Сестринское дело" по дисциплине "Медицинская генетика»: [гриф] / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 203 с. - Текст: непосредственный.
3. Ньюссбаум, Р. Л., Медицинская генетика (397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая) = Genetics in medicine : учебное пособие для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по дисциплине "Медицинская генетика" по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060104.65 "Медико-профилактическое дело", 060105.65 "Стоматология", 060103.65 "Педиатрия" и для системы последиplomной подготовки врачей в интернатуре и клинической ординатуре по дисциплине "Медицинская генетика" : пер. с англ. : [гриф] / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; пер. А. Ш. Латыпова под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с.
4. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика: учебник для медицинских вузов: [гриф] МЗ РФ / Е. К. Гинтер. - М.: Медицина, 2003. - 448 с.: ил. - (Учебная литература для студентов медицинских вузов). - Текст : непосредственный.
5. Медицинская генетика: учебное пособие для студентов и врачей / В. М. Трошин [и др.]; М-во здравоохранения Рос. Федерации, Нижегород. гос. мед. акад. - Изд. 2-е, перераб. и доп. - Нижний Новгород: Издательство Нижегородской государственной медицинской академии, 1998. - 393 с. - Текст : непосредственный.
6. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : для студентов высших учебных заведений, обучающихся по направлению 020200 "Биология", специальности 020206 "Генетика" и смежным специальностям : [гриф] УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 830 с. - Текст : непосредственный.

То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения 30.10.2020).

7. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 255 с. - Текст : непосредственный.

То же. - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения 30.10.2020).

8. Профилактика врожденных пороков развития у плода и новорожденного : пособие для врачей / М-во здравоохранения Рос. Федерации, Моск. обл. науч.-исслед. ин-т акушерства и гинекологии ; ред. В. И. Краснопольский. - М. : [б. и.], 2001. - 33 с. – Текст : непосредственный.

Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией

- Научная электронная библиотека, Российский индекс научного цитирования;
- Электронный каталог ИвГМА;
- Электронная библиотека ИвГМА.

Базы данных, архивы которых доступны по подписке ИвГМА

- ЭБС Консультант студента;
- ЭБС Консультант врача;
- Scopus;
- Web of science;
- Elsevier;
- SpringerNature.

Комплект лицензионного программного обеспечения

1. Microsoft Office
2. Microsoft Windows
3. Консультант +

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

Использование палат, лабораторий, лабораторного и инструментального оборудования, учебных залов.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомагнитофон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, презентаций, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные и клинико-лабораторные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

Демонстрационные материалы:

1. Учебные фильмы:

«Хромосомные болезни человека»

«Генные синдромы»

«Пренатальная диагностика»

2. Слайды по теме «Наследственные и врожденные болезни человека» (№100)

3. Учебные стенды по темам:

«Типы наследования моногенных болезней» №1

«Строение хромосом и хромосомные aberrации» №1

«Хромосомные болезни» №1

«Цитогенетический метод» №1

«Методы пренатальной диагностики» №1

«Врожденные пороки и малые аномалии развития» №2

«Новости медицинской генетики» №1

4. В качестве средств обучения используются также *результаты лабораторных методов исследования:*

- фотографии метафаз (30 шт.).

Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины должны составлять не менее **5,0** % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

- *активные и интерактивные формы: разбор конкретных ситуаций: решение ситуационных задач (самостоятельно дома и в аудитории), компьютерное тестирование, индивидуальная работа с лабораторными препаратами и схемами родословных, индивидуальные и групповые дискуссии и т.д.*

Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Ивановская государственная медицинская академия»
Институт последипломного образования

Приложение № 1
к рабочей программе дисциплины

Фонд оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации по дисциплине
«Медицинская генетика»

Уровень высшего образования:	подготовка медицинских кадров высшей квалификации
Квалификация выпускника:	врач - <i>патологоанатом</i>
Направление подготовки:	<i>31.08.68 «Патологическая анатомия»</i>
Тип образовательной программы:	Программа ординатуры
Форма обучения:	очная
Срок освоения образовательной программы:	2 года
Код дисциплины:	Б1.В.ОД.1

1. Паспорт ФОС по дисциплине «Медицинская генетика»

1.1. Компетенции, формированию которых способствует дисциплина

Код	Наименование компетенции	Этапы формирования
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	2 год обучения
ПК-4	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	2 год обучения

1.2. Программа оценивания результатов обучения по дисциплине

№ п.	Коды компетенций	Контролируемые результаты обучения	Виды контрольных заданий (оценочных средств)	Аттестационное испытание, время и способы его проведения
1.	УК-1	<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> - основы логики - философские диалектические принципы, - методологию диагноза <p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - абстрактно мыслить, - анализировать и делать выводы <p>Владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - логическим мышлением, - способностью к анализу и синтезу 	Комплекты: 1. Тестовых заданий; 2. Ситуационных задач.	Зачет 2 год обучения
2	ПК-4	<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> - основные клинико-морфологические проявления заболеваний и состояний в соответствии МКБ-Х, - патологическую анатомию заболеваний и состояний в соответствии МКБ-Х. <p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - составлять индивидуальные алгоритмы патоморфологической диагностики заболеваний, - проводить самостоятельную морфологическую диагностику по биопсийному, операционному и секционному материалу, - формулировать патолого-анатомический диагноз по результатам исследования биопсийного, операционного и секционного материала. 		

	<p>Владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - оптимальными и индивидуальными алгоритмами дифференциальной морфологической диагностики по биопсийному, операционному и секционному материалу, - формулировкой патолого-анатомического диагноза с выделением основного, сопутствующих заболеваний и их осложнений с учётом возрастных и физиологических особенностей умерших, - формулировкой патогистологического заключения (диагноза) по результатам исследования биопсийного, операционного материала с учётом возрастных и физиологических особенностей пациентов, - грамотной оценкой результатов клинико-лабораторных и функциональных методов обследования пациентов, - грамотным использованием результатов гистохимического, иммуногистохимического, молекулярно-генетического и электронно-микроскопического исследования материала, - грамотной интерпретацией результатов дополнительных (бактериологических, цитологических (цитогенетических), вирусологических, биохимических и других видов исследований секционного материала. 		
--	--	--	--

2. Оценочные средства

2.1. Оценочное средство: комплект тестовых заданий

2.1.1. Содержание.

С помощью тестовых заданий оцениваются теоретические знания по дисциплине.

2.1.2. Критерии и шкала оценки

Тестирование проводится на последнем занятии дисциплины и является допуском к промежуточной аттестации. Тестовый контроль оценивается отметками «зачтено», «не зачтено».

Отметка «зачтено» на этапе тестирования выставляется, когда доля правильных ответов составляет не менее 71%. Ординатор проходит тестирование до получения отметки «зачтено».

2.2. Оценочное средство: ситуационные задачи

2.2.1. Содержание.

С помощью ситуационных задач оцениваются теоретические знания и умения по дисциплине.

2.2.2. Критерии и шкала оценки

Теоретические знания и практические навыки оцениваются отметками «зачтено» и «не зачтено».

Компетенция	«зачтено»	«не зачтено»
УК-1	<p>Умеет: абстрактно мыслить, анализировать и делать выводы</p> <p>Владеет: абстрактно мыслит, анализирует и делает выводы</p>	<p>Умеет <u>Не способен</u> абстрактно мыслить, анализировать и делать выводы</p>
ПК-4	<p>Умеет: определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> <p>Владеет: определяет у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>Умеет <u>Не способен</u> определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>

2.2.3. Методические указания по организации и процедуре оценивания.

Собеседование по ситуационным задачам проводится во время промежуточной аттестации.

3. Критерии получения студентом зачета по дисциплине

До зачета по модулю дисциплины допускаются ординаторы, получившие отметку «зачтено» за выполнение тестовых заданий.

Обучающийся получает отметку «зачтено», если за оба этапа поставлены отметки «зачтено».