

**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/

*В.В. Полозов* 2020 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**дисциплины МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Уровень высшего образования:** подготовка кадров высшей квалификации

**Тип образовательной программы:** программа ординатуры

**Специальность:** 31.08.53 Эндокринология

**Присваиваемая квалификация:** Врач-эндокринолог

**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 31.08.53 - Эндокринология.

(уровень подготовки кадров высшей квалификации), с учётом рекомендаций примерной основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы ординатуры по специальности «Эндокринология».

### **1. Цели и задачи дисциплины:**

**Цель:** сформировать необходимый уровень знаний, умений, навыков по вопросам медицинской генетики для реализации профессиональной деятельности врача-эндокринолога.

#### **Задачи:**

1. Формирование и совершенствование профессиональной подготовки врача-специалиста, владеющего системой практических навыков и умений, для оказания врачебной помощи больным с эндокринными заболеваниями.

2. Выработка стереотипа врачебных действий (диагностических, лечебных, профилактических) в стандартных клинических ситуациях для оказания помощи больным с эндокринными заболеваниями.

3. Формирование клинического мышления врача-эндокринолога, имеющего углубленные знания смежных дисциплин, позволяющего ориентироваться в ситуации сложной сочетанной патологии; развитие способности принимать самостоятельное решение в различных клинических ситуациях, включая экстренные.

4. Подготовка врача-эндокринолога к самостоятельной профессиональной лечебно-профилактической деятельности, способного провести дифференциально-диагностический поиск, оказать в полном объеме лечебную помощь, в том числе при urgentных состояниях, провести профилактические и реабилитационные мероприятия у профильных больных.

### **2. Место дисциплины в структуре ОПОП:**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку Б1 «Дисциплины (модули)», вариативной части обязательным дисциплинам программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.53 - Эндокринология.

### **3. Требования к результатам освоения дисциплины:**

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной

статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5).

**В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:**

1) Знать:

- теоретические основы медицинской генетики в РФ (УК-1);
- историю развития медицинской генетики как науки (УК-1);
- организацию медико-генетической службы в РФ (УК-1, УК-2);
- правовые основы медико-генетической помощи (УК-1);
- принципы организации наследственного материала человека (УК-1);
- организацию работы медико-генетических консультаций (УК-1);
- основные показатели, характеризующие состояние медико-генетической службы (УК-1);
- основы врачебно-трудовой экспертизы (УК-1, ПК-5);
- вопросы реабилитации эндокринных больных (УК-1, ПК-2);
- основы деонтологии и врачебной этики (ПК-2);
- основные понятия медицинской генетики: кариотип, геном, генотип, фенотип (УК-1);
- принципы клинической диагностики наследственных болезней (ПК-5);
- пороки развития половых желез, основы диагностики и лечение (ПК-5);
- этиологию, патогенез и классификацию гипогонадизма (ПК-5);
- дифференциальный диагноз, методы диагностики и принципы лечения первичного и вторичного гипогонадизма (УК-1, ПК-5);
- проявления и дифференциальную диагностику гиперандрогении (ПК-5);
- диагностику и методы лечения синдрома поликистозных яичников (ПК-5);
- хромосомные синдромы;
- цитогенетические методы;
- классификацию и особенности клинического течения болезней с наследственной предрасположенностью;
- моногенные болезни; наследственные болезни обмена;
- классификацию врожденных пороков развития;
- эндогенные и экзогенные причины аномалий внутриутробного развития;
- тератогенные факторы;
- критические периоды внутриутробного развития;

2) Уметь:

- использовать во врачебной практике нормативные документы по медицинской генетике (УК-1);
- правильно оформлять медицинскую документацию и отчетность (УК-1);
- провести статистическую обработку по основным показателям работы медико-генетической службы (УК-1);
- пользоваться рекомендациями по врачебно-трудовой экспертизе (УК-1);
- составить план обследования пациента при генетическом заболевании (УК-1);
- интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований при генетическом заболевании (УК-1);
- интерпретировать результаты генетического обследования пациентов (УК-1);
- диагностировать наследственные заболевания (ПК-5);
- оценить факторы риска врожденных пороков развития (ПК-5);
- организовать проведение необходимых исследований при подозрении на наследственное заболевание (УК-1, ПК-1);
- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами и пациентами (УК-1).

3) Владеть:

- стандартами оформления медицинской документации и отчетности (УК-1);

- методами расчета генетического риска (ПК-5);
- методами комплексного обследования больных с подозрение на генетическое заболевание (ПК-5);
- алгоритмами лечения наследственных заболеваний (ПК-5);
- методами выявления врожденных пороков развития и принципами их лечения (ПК-5);
- методами пренатальной диагностики (ПК-1, ПК-2);
- методами медико-генетического консультирования (ПК-1, ПК-2);
- методами профилактики наследственных заболеваний (ПК-1, ПК-2);
- принципами организационной работы (УК-1).

### **Перечень практических навыков**

Врач-эндокринолог должен владеть следующими практическими навыками:

- оформления медицинской документации и отчетности;
- соблюдения правил медицинской этики и деонтологии;
- составления алгоритмов диагностического обследования пациентов с наследственными заболеваниями;
- анализа родословных;
- интерпретации цитогенетических методов обследования;
- расчета генетического риска;
- диагностики и дифференциальной диагностики болезней с наследственной предрасположенностью;
- интерпретации данных ультразвукового и биохимического скрининга беременных;
- интерпретации клинических данных при сочетании наследственных заболеваний с эндокринными заболеваниями.

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

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

## II. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛИНЫ – МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

### 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	УК-2	ПК-1	ПК-2	ПК-5	традиционные		
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	4	-	2	2	2	6	+		+			ЛВ	КТ, Д, ВК,	Т, СЗ, Р, Пр, С
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	4	-	2	2	2	6	+					ПЗ	КТ, Д, ВК	Т, Пр, С
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	4	-	2	2	2	6	+			+	+	С, ПЗ	КТ, Д, ВК	Т, Пр, С
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование.	2	-	2	2	2	6	+		+		+	С	КТ, Д, ВК	Т, Пр, С
5. Генетика в эндокринологии	10	2	2	4	4	12	+	+	+			С	КТ, Д, ВК	Т, Пр, С
<b>ИТОГО:</b>	<b>24</b>	<b>2</b>	<b>10</b>	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>36</b>								

**Список сокращений:** лекция-визуализация (ЛВ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), разбор клинических случаев (КС), подготовка и защита истории болезни (ИБ), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК), участие в научно-практических конференциях (НПК), подготовка и защита рефератов (Р), разбор клинических случаев (КС), подготовка и защита истории болезни (ИБ), клинические ситуации (КС), КТ – компьютерное тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), ИБ – написание и защита истории болезни. **Примерные формы текущего и рубежного контроля успеваемости** (с сокращениями): Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), СЗ – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, КЗ – контрольное задание, ИБ – написание и защита истории болезни, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада и др.

### III. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Содержание дисциплины

№	Наименование разделов, тем, подтем (элементов и т.д.)
1.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.
2.	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.
3.	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.
4.	Профилактика наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование.
5.	Генетика в эндокринологии

#### 3.2. Тематический план лекционного курса

№ Раздела, темы	Тема и ее краткое содержание	Часы
1.	Генетика в эндокринологии	2
	<b>Итого</b>	<b>2</b>

#### 3.3. Тематический план семинаров

№ Раздела, темы	Тема и ее краткое содержание	Часы
1.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	2
2.	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	2
3.	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	2
4.	Профилактика наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование.	2
5.	Генетика в эндокринологии	4
	<b>Итого</b>	<b>12</b>

#### 3.4. Тематический план практических занятий

1.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	2
2.	Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	2
3.	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	2
4.	Профилактика наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование.	2
5.	Генетика в эндокринологии	2
	<b>Итого</b>	<b>10</b>

### 3.1. Содержание дисциплины

**Раздел 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод (4 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 (4 часа).**

**Семинар Моногенные болезни (2 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). Мультифакториальные болезни. Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).

#### **Практическое занятие (2 часа)**

Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Мультифакториальные болезни. 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 (4 часа).**

**Семинар (2 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 (2 часа).**

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

#### **Раздел 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии (4 часа)**

##### **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 (2 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.

#### **Раздел 5 Генетика в эндокринологии.**

##### **Лекция (2 часа) Генетика в эндокринологии**

##### **Семинар (4 часа) Генетика в эндокринологии. Генетика пола.**

- Этапы дифференцировки пола, регуляция процесса дифференцировки пола, синдромы нарушения половой дифференцировки, переопределение пола: аденогенитальный с-м, с-мы Свайера, де ля Шапель, тестикулярной феминизации.

**Практическое занятие (2 часа) Генетика в эндокринологии. Генетика сахарного диабета. Генетика нарушения репродуктивной функции при эндокринопатиях (СПКЯ).**

### **3.5. 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, а также электронных учебных пособий;

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

1. Молекулярно-генетическая диагностика;

2. Иммунологические маркеры сахарного диабета 1 типа.

- подготовка рефератов и докладов по предложенной тематике, которые заслушиваются либо 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 научных конференциях.

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, презентаций;

- создание тематических учебных наборов инструментальных данных (рентгенограмм, ультразвукового исследования) и лабораторных исследований;

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

- работа с учебной и научной литературой;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки, освоение алгоритма обследования больного в ходе обследования пациента с контролем со стороны преподавателя;

- интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования;

- курация больных и написание истории болезни;

- участие в научно-практических конференциях, семинарах и т.п.

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 и учебные пособия.

### **5.2. Примеры оценочных средств:**

#### **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. Патогенез сахарного диабета 1 типа включает:

а) генетическая предрасположенность, обусловленная наличием определенных гаплотипов генов HLA-системы I, II и III класса;

б) инициация иммунных процессов

- в) стадия активных иммунных процессов;
- г) прогрессивное снижение первой стадии секреции инсулина;
- д) **все указанное**

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

- нет ответа
- а) профазы
- 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. Морфологическим проявлением какого из типов сахарного диабета является инсулит?

- а) сахарного диабета 2 типа;
- б) сахарного диабета 1 типа;
- в) гестационного сахарного диабета;
- г) вторичного сахарного диабета, обусловленного синдромом гиперкортицизма;
- д) генетических форм СД (MODY и др.).

### **3. Ситуационные задачи**

#### **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 не отягощена, 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?

### **5.3. Примерная тематика рефератов:**

1. Стадии развития сахарного диабета 1 типа;
2. Синдром преждевременного полового развития.

## **VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:**

### *а) основная литература:*

1. 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).
2. 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).
3. 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.
4. 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).

### *б) дополнительная литература:*

1. 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.
2. Акуленко Л.В., Медицинская генетика: учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 23.04.2020).
3. Ньюсбаум, 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. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; пер. А. Ш. Латыпова под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с. - Текст: непосредственный.

4. 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).
5. 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.
6. 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.
7. 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).
8. 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).

*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:*

1. Ординаторы обучаются на клинических базах: ОБУЗ «Городская клиническая больница №4», ОБУЗ «Областная клиническая больница» и клиника ИвГМА, центр практической подготовки ИвГМА.

В ОБУЗ «Городская клиническая больница № 4» имеется городское эндокринологическое отделение, рассчитанное на 30 коек круглосуточного и 15 коек дневного стационара, отделение реанимации и интенсивной терапии, клиническая и биохимическая лаборатория, бактериологическая лаборатория, иммуноферментная лаборатория, рентгенологическое отделение, эндоскопическое отделение, отделение функциональной диагностики, радиоизотопное отделение, зал ЛФК, физиотерапевтическое отделение.

Областная клиническая больница, кроме вышеперечисленных подразделений, располагает отделением компьютерной томографии, отделением магнитно-резонансной томографии.

На базе клиники ИвГМА работает МСКТ 6-срезовый «Brilliance» фирмы «Philips».

В центре практической подготовки ИвГМА имеются все необходимые муляжи, фантомы для отработки необходимых практических навыков: базовой сердечно-сосудистой реанимации, остановки кровотечения, промывания желудка.

2. Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащены специализированным оборудованием и медицинскими изделиями (тонометр, стетофонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростометр, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, измеритель артериального давления) и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью. В отделении реанимации и интенсивной терапии имеется инфузомат для непрерывной инфузии инсулина, средства для определения глюкозы крови и мочи (глюкометры и тест-полоски для определения сахара и ацетона в моче).

3. Кафедра терапии и эндокринологии ИПО располагает двумя учебными комнатами общей площадью 35,3 кв.м., научно-исследовательской лабораторией площадью 16,1 кв. м., лекции читаются в конференц-зале площадью 194 кв.м. Учебные комнаты оснащены мультимедийным оборудованием, компьютерами, телевизором и видеоплеером.

Имеются компьютерные презентации по всем основным разделам, предусмотренным программой ординатуры по эндокринологии, тестовые задания, ситуационные задачи. Оборудование для учебных целей на кафедре терапии и эндокринологии ИПО: компьютер CraftWay 4141 P4 3,0, компьютер «Celeron 366 PPGA», принтер EPSON 1050, принтер Hewlett Packard Lazerjet 1100, сканнер Genius ColorPage-Vivid3X (PLAIN. LPT), ноутбук Acer Aspire (3 шт.), мультимедиапроектор Epson, мультимедиапроектор Epson EMP – 1715 LC, кассетный видеоплеер "LG", телевизор "Goldstar". Оборудование для отработки практических навыков: тренажер сердечно-легочной и мозговой реанимации, пружинный механизм «Максим II».

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>эндокринолог</i>
Направление подготовки:	<b>31.08.53 «Эндокринология»</b>
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
УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия;	2 год обучения
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания;	2 год обучения
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными;	2 год обучения
ПК-5	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><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основы логики;</li> <li>- философские диалектические принципы;</li> <li>- методологию диагноза;</li> </ul> <p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правильно (адекватно) использовать нормативные документы здравоохранения, включающие законы, приказы, решения, распоряжения и международные стандарты;</li> </ul> <p><b>Владеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- логическим мышлением;</li> <li>- способностью к анализу и синтезу;</li> </ul>	Комплекты: 1. Тестовых заданий; 2. Ситуационных задач.	Зачет  2 год обучения



2.	УК-2	<p><b>Знает:</b> - культурные особенности этнических меньшинств;</p> <p><b>Умеет:</b> - организовать лечебно-диагностическую работу по эндокринологии в условиях поликлиники и стационара;</p> <p><b>Владеет:</b> - толерантностью восприятия социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий;</p>		
3.	ПК-1	<p><b>Знает:</b> - возрастные, биологические, экологические и социальные факторы, влияющие на особенности возникновения и течения эндокринных заболеваний;</p> <p>- основы профилактики эндокринных заболеваний по индивидуальным алгоритмам;</p> <p><b>Умеет:</b> - проводить самостоятельный прием больных эндокринологического профиля в поликлинике;</p> <p><b>Владеет:</b> - методами профилактики больных эндокринологического профиля;</p>		
4.	ПК-2	<p><b>Знает:</b> порядок проведения профилактических осмотров и диспансеризации</p> <p><b>Умеет:</b> - создавать систему диспансеризации и активного наблюдения больных эндокринологического профиля в поликлинике;</p> <p><b>Владеет:</b> - методами профилактикой эндокринных заболеваний;</p>		
5.	ПК-5	<p><b>Знает:</b> - современную систему диагностики эндокринных заболеваний, включающую общеклинические, лабораторные и инструментальные методы диагностики;</p> <p>- топографическую анатомию эндокринных желез;</p> <p>- основы нормальной и патологической физиологии эндокринных органов;</p> <p><b>Умеет:</b> - составлять индивидуальные алгоритмы диагностики больных</p>		

	<p>эндокринологического профиля в условиях поликлиники и стационара;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить самостоятельный прием больных эндокринологического профиля в поликлинике;</li> <li>- формулировать развернутый клинический диагноз у больных с эндокринными заболеваниями;</li> </ul> <p><b>Владеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оптимальными и индивидуальными алгоритмами (методами) дифференцированной диагностики эндокринных заболеваний с учетом основного заболевания, сопутствующих заболеваний, возрастных особенностей и беременности;</li> <li>- методами инструментальной диагностики эндокринных заболеваний;</li> <li>- алгоритмами лабораторной диагностики при эндокринных заболеваниях в зависимости от предполагаемого и установленного диагноза;</li> <li>- методами проведения гемотрансфузии, оказания необходимой экстренной помощи при ее осложнениях;</li> </ul>		
--	---	--	--

## 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», «не зачтено».

Компетенция	«зачтено»	«не зачтено»
УК-1	Умеет: абстрактно мыслить, анализировать и	Умеет <u>Не способен</u> - абстрактно мыслить,

	<p>делать выводы</p> <p><b>Владеет:</b> абстрактно мыслит, анализирует и делает выводы</p>	<p>анализировать и делать выводы</p>
УК-2	<p><b>Умеет:</b> управлять коллективом, толерантно воспринимает социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия</p> <p><b>Владеет:</b> управляет коллективом, толерантно воспринимает социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия</p>	<p><b>Умеет</b> <u>Не способен</u> управлять коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия</p>
ПК-1	<p><b>Умеет:</b> осуществлять комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p> <p><b>Владеет:</b> осуществляет комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	<p><b>Умеет</b> <u>Не способен</u> осуществлять комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>
ПК-2	<p><b>Умеет:</b> проводить профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и осуществлять диспансерное наблюдения за здоровыми и хроническими больными</p> <p><b>Владеет:</b> проводит профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и осуществляет диспансерное наблюдения за здоровыми и хроническими больными</p>	<p><b>Умеет:</b> <u>Не способен</u> проводить профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и осуществлять диспансерное наблюдения за здоровыми и хроническими больными</p>

ПК-5	<p><b>Умеет:</b>  <i>определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</i></p> <p><b>Владеет:</b>  <i>определяет у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</i></p>	<p><b>Умеет</b>  <u>Не способен</u> <i>определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</i></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».