

Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет
имени И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Специальность: 31.05.04 Остеопатия

Направленность: Остеопатия

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитета по специальности 31.05.04 Остеопатия, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 16.09.2020г. №1187 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.04 Остеопатия».

Составители рабочей программы:

Харченко Т.В. и.о. зав.кафедрой медицинской генетики ФГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, к.б.н.

Кадурина Т.И., профессор кафедры медицинской генетики ФГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, д.м.н.

Петруничев А.Ю., доцент кафедры медицинской генетики ФГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, д.м.н.

Рецензент:

Е.Н. Имянитов, член-корр. РАН, д.м.н., проф., зав.кафедрой генетики Санкт-Петербургского государственного педиатрического медицинского университета.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

«01» марта 2021 г.

И.о. заведующего кафедрой, к.б.н.  /Харченко Т.В./

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете 20 мая 2021 г.

Председатель  / Артюшкин С.А. /

Дата обновления: «___» _____ 20__ г.

«___» _____ 20__ г.

«___» _____ 20__ г.

«___» _____ 20__ г.

«___» _____ 20__ г.

«___» _____ 20__ г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. <u>Цель освоения дисциплины</u>	Ошибка! Закладка не определена.
2. <u>Место дисциплины в структуре образовательной программы</u> Ошибка! Закладка не определена.	
3. <u>Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы</u> Ошибка! Закладка не определена.	
4. <u>Объем дисциплины и виды учебной работы</u>	7
5. <u>Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий</u>	7
6. <u>Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины</u>	9
7. <u>Оценочные материалы</u>	10
8. <u>Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины</u>	10
9. <u>Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем</u>	11
10. <u>Материально-техническое обеспечение дисциплины</u>	Ошибка! Закладка не определена.
<u>Приложение А</u>	14

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является формирование или углубление уровня освоения универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций обучающегося в области врожденной и наследственной патологии, необходимых для выполнения профессиональной деятельности – оказания медицинской помощи по профилю «остеопатия».

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.05. 04 Остеопатия (уровень образования специалитет), направленность: Остеопатия. Дисциплина является обязательной к изучению.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами обучения по образовательной программе

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	ИД-1 УК-1.1 Анализирует проблемную ситуацию как систему и выстраивает причинно-следственные связи для принятия решений ИД-2 УК-1.2 Принимает логически обоснованные решения и вырабатывает стратегию действий в конкретной проблемной ситуации
ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	ИД-2 ОПК-1.2 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы при общении с пациентами
ОПК-2. Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ИД-1 ОПК-2.1. Разрабатывает методические материалы для проведения бесед и занятий по вопросам здорового образа жизни, по правильному питанию, профессиональной и индивидуальной гигиене с различными контингентами населения.
ОПК-4. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД-1 ОПК-4.1 Оценивает морфофункциональные и физиологические состояния в организме человека для решения профессиональных задач ИД-2 ОПК-4.2 Оценивает патологические процессы в организме человека с использованием данных физикальных, инструментальных и лабораторных методов исследования
ПК-1. Способен к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	ИД-1 ПК-1.1 Владеет методологией опроса и осмотра пациента, методами оценки лабораторных и инструментальных исследований состояния здоровья, медицинскими показаниями к проведению исследований, правилами интерпретации их результатов ИД-2 ПК-1.2 Устанавливает на основании анамнеза, жалоб, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований факт наличия или отсутствия

	заболевания или нарушения здоровья
ПК-2. Способен к проведению остеопатической диагностики соматических дисфункций (нарушений здоровья) у пациентов	ИД-4 ПК-2.4 Обосновывает необходимость и объём дополнительного лабораторного, инструментального обследования, направления пациентов на консультации к врачам-специалистам и интерпретирует их результаты ИД-5 ПК-2.5 Проводит дифференциальную диагностику, в том числе со специфическими воспалительными, обменными, интоксикационными и объёмными процессами и эндокринопатиями

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 УК-1.1	Знать 1. Этиологию, классификацию, номенклатуру и принципы диагностики наследственных болезней 2. Семиотику наследственных болезней с акцентом на патологию опорно-двигательного аппарата	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 УК-1.2	Знать 1. Этиологию и патогенез основных наследственных болезней. 2. Основные наследственные нарушения соединительной ткани моногенной этиологии 3. Наследственные нарушения скелета 4. Наследственные нарушения обмена веществ, сопровождающиеся поражением опорно-двигательного аппарата 5. Принципы клинической диагностики дисплазий соединительной ткани мультифакторной природы, ассоциированных с патологией опорно-двигательного аппарата. Уметь: 1. Оценить вклад наследственной и врожденной патологии в формирование фенотипа пациента 2. Принять логически обоснованное решение при выборе персонализированной тактики остеопатического лечения	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ОПК-1.2	Знать 1. Основные морально-этические проблемы медицинской генетики, генетического тестирования и медико-генетического консультирования Уметь: 1. Использовать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы при общении с пациентами с наследственной и врожденной патологией	Контрольные вопросы
ИД-1 ОПК-2.1	Знать: 1. Принципы организации медико-генетической службы 2. Показания к медико-генетическому консультированию 3. Основы диетотерапии при основных наследственных болезнях обмена, сопровождающихся поражением скелета 4. Основные заболевания опорно-двигательного аппарата мультифакторной природы. Уметь: 1. Своевременно направить пациента на консультацию к врачу-генетику 2. Подготовить беседу по вопросам здорового образа жизни, правильного питания и др.	Контрольные вопросы Тестовые задания

ИД-1 ОПК-4.1	<p>Знать: 1. Особенности морфофункционального и физиологического состояния пациента с наследственной патологией</p> <p>Уметь: 2. Использовать особенности морфофункционального и физиологического состояния пациента при выборе для него персонализированной тактики остеопатической терапии</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ОПК-4.2	<p>Знать: 1. Принципы физикального обследования пациента 2. Показания к проведению инструментальных методов исследования 3. Основные лабораторные методы исследования</p> <p>Уметь: 1. Провести физикальное обследование пациента 2. Назначить необходимое инструментальное обследование Обосновать необходимое лабораторное обследование</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-1 ПК-1.1	<p>Знать: 1. Методологию опроса и осмотра пациента с подозрением на наследственную и врождённую патологию 2. Основы генеалогического метода и медико-генетического консультирования. 3. Методы оценки лабораторных и инструментальных исследований 4. Показания к направлению на консультацию к врачу-генетику</p> <p>Уметь: 1. Собрать анамнез жизни и болезни пациента 2. Собрать семейный анамнез Интерпретировать результаты ряда специальных методов исследования Своевременно направить пациента к врачу-генетику</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ПК-1.2	<p>Знать: 1. Критерии диагностики наследственного или врождённого заболевания на основании клинико-анамнестических, лабораторно-инструментальных, патологоанатомических и др. исследований</p> <p>Уметь: 1 на основании анамнеза, жалоб, результатов осмотра, данных лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и др. исследований установить факт наличия или отсутствия наследственного или врождённого заболевания</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-4 ПК-2.4	<p>Знать: 1. Показания для направления к врачу-генетику 2. Основные методы лабораторно-генетических исследований 3. Необходимость и объём дополнительного лабораторного, инструментального обследования при направлении пациента к врачу-генетику</p> <p>Уметь: 1. Интерпретировать результаты лабораторно-генетических исследований</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-5 ПК-2.5	<p>Знать: 1. Семиотику генетических болезней 2. Классификацию врождённых пороков развития 2. Принципы дифференциальной диагностики наследственных и врождённых заболеваний скелета</p> <p>Уметь:</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания

	1. Дифференцировать наследственную и врождённую патологию скелета от заболеваний другой этиологии	
--	---	--

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		VII
Контактная работа обучающихся с преподавателем	48	48
Аудиторная работа:	46	46
Лекции (Л)	12	12
Практические занятия (ПЗ)	34	34
Самостоятельная работа:	24	24
в период теоретического обучения	20	20
подготовка к сдаче зачета	4	4
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: академических часов		72
зачетных единиц		2

5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины	Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения раздела
1	Медицинская генетика	Классификация и семиотика генетических болезней. Современные методы генетического тестирования.	УК-1 ОПК-1. ОПК-2 ОПК-4 ПК-1. ПК-2.

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекции	Активные формы обучения	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	Л.1. Распространённость и классификация генетических болезней.	-	2
		Л. 2. Мультифакторные болезни	-	2
		Л.3. Хромосомные болезни	-	2
		Л. 4. Генные болезни	-	2
		Л. 5. Современные методы генетического тестирования	-	2
		Л.6. Профилактика наследственных болезней и морально-этические проблемы медицинской генетики.	-	2
ИТОГО:				12

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	ПЗ 1. Медико-генетическое консультирование. Клинико-генеалогический метод	-	Тестирование.	4
		ПЗ 2. Семиотика наследственных болезней	-	Тестирование. Собеседование.	4
		ПЗ 3. Врожденные пороки развития. Тератогенез	-	Тестирование. Собеседование	4
		ПЗ 4. Синдромы множественных врожденных пороков развития	-	Тестирование. Собеседование	4
		ПЗ 5. Хромосомные болезни	-	Тестирование. Собеседование	4
		ПЗ 6 Наследственные нарушения соединительной ткани моногенной и мультифакторной природы	-	Тестирование. Собеседование	4
		ПЗ.7. Наследственные системные заболевания скелета	-	Тестирование. Собеседование	4
		ПЗ. 8. Наследственные болезни обмена.	-	Тестирование. Собеседование	6
ИТОГО:					34

5.4. Тематический план семинаров – не предусмотрен

5.5. Тематический план лабораторных работ – не предусмотрен

5.6. Самостоятельная работа

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	Работа с лекционным материалом. Работа с учебной литературой	Тестирование. Собеседование	20
Подготовка к зачету				4
ИТОГО:				24

5.6.1. Перечень нормативных документов

1. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
2. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №162 от 23 мая 1997 г. «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»
3. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №268 от 10 сентября 1998 г. «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
4. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №457 от 28 декабря 2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №185 от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Направленность программы является практико-ориентированной. Это подразумевает совершенствование и формирование у обучающихся общепрофессиональных компетенций, направленных на решение конкретных задач, предусмотренных проектом профессионального стандарта врача-остеопата.

Система обучения основывается на рациональном сочетании нескольких видов учебных занятий (лекций, практических занятий, и самостоятельной работы), каждый из которых обладает определенной спецификой.

Подготовка к лекциям

Знакомство с программой происходит уже на первой лекции, где от обучающегося требуется не просто внимание, но и самостоятельное оформление конспекта. При работе с конспектом лекций необходимо учитывать тот фактор, что одни лекции дают ответы на конкретные вопросы темы, другие – лишь выявляют взаимосвязи между явлениями, помогая обучающемуся понять глубинные процессы развития изучаемого предмета как в истории, так и в настоящее время.

Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное и сделано это самим слушателем. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое «конспектирование» приносит больше вреда, чем пользы. Целесообразно вначале понять основную мысль, излагаемую лектором, а затем записать ее. Желательно запись осуществлять на одной странице листа или оставляя поля, на которых позднее, при самостоятельной работе с конспектом, можно сделать дополнительные записи, отметить непонятные места.

Конспект лекции лучше подразделять на пункты, соблюдая красную строку. Этому в большой степени будут способствовать вопросы плана лекции, предложенные преподавателям. Следует обращать внимание на акценты, выводы, которые делает лектор, отмечая наиболее важные моменты в лекционном материале замечаниями «важно», «хорошо запомнить» и т.п. Можно делать это и с помощью разноцветных маркеров или ручек, подчеркивая термины и определения.

Работая над конспектом лекций, всегда необходимо использовать ту литературу, которую рекомендует учебная программа. Именно такая серьезная, кропотливая работа с лекционным материалом позволит глубоко овладеть теоретическим материалом. Особое значение имеет проработка Федеральных клинических рекомендаций педиатрической направленности.

Подготовка к практическим и самостоятельным занятиям

Результат такой работы должен проявиться в способности свободно ответить на теоретические вопросы, выступать и участвовать в коллективном обсуждении тактики

диагностики и лечения больных на практических занятиях, правильно выполнять практические задания.

В процессе подготовки к практическим занятиям, и в ходе самостоятельной работы слушателей необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной литературы. При всей полноте конспектирования лекции в ней невозможно изложить весь материал из-за лимита аудиторных часов. Поэтому самостоятельная работа с руководствами, учебными пособиями, научной, справочной литературой, материалами периодических изданий и Федеральными клиническими рекомендациями является наиболее эффективным методом получения дополнительных знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует правильное отношение к конкретной проблеме.

Оценка результатов освоения образовательной программы

Качество освоения образовательной программы реализуется через текущий контроль. Текущий контроль предусматривает общение преподавателя и обучающегося на каждом учебном занятии и после самостоятельной работы в форме тестирования, устного опроса. На практических занятиях преподаватель контролирует правильность выполнения диагностических, лечебных и профилактических умений.

7. Оценочные материалы

Оценочные материалы по дисциплине для проведения текущего контроля обучающихся и промежуточной аттестации включают в себя примеры оценочных средств (Приложение А к рабочей программе дисциплины), процедуру и критерии оценивания.

8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

8.1. Учебная литература:

1. Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.
2. Петруничев А.Ю. Хромосомы человека в норме и патологии: учебное пособие/ А.Ю. Петруничев, М.В. Прозорова - СПб.: Изд-во СПбМАПО, 2007. - 77 с.
- *Учебные электронные издания, размещенные в Электронных библиотечных системах:*
 1. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
 2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
 3. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>
 4. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
 5. Шавловский, М.М. Молекулярные основы генетики : учебное пособие / М.М. Шавловский; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - 52 с. : ил., табл. - Библиогр.: с. 45.

Электронный ресурс: СДО MOODLE
[https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные основы генетики.pdf](https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf)

6. Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69.

Электронный ресурс: СДО MOODLE
https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod_resource/content/3/Харченко148_210_16_1.pdf

7. Петруничев А.Ю. Применение ISCN 2013 в кариотипировании: запись врождённых и приобретённых аномалий хромосом: учебное пособие / А.Ю. Петруничев; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2017. - 40 с. : ил., табл. - Библиогр.: с.

Электронный ресурс: СДО MOODLE
https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/176515/mod_resource/content/1/Петруничев_Применение%20ISCN.pdf

8. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика: учебное пособие /О.В. Малышева; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2015. - 36 с. : ил., табл. - Библиогр.: с.

Электронный ресурс: СДО MOODLE
https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/33646/mod_resource/content/6/Наследственные%20болезни.pdf

8.2. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
ЭБС «Консультант студента»	http://www.studmedlib.ru
ЭБС «Консультант врача»	http://www.rosmedlib.ru
Online Mendelian Inheritance in Man®	http://omim.org/
Союз педиатров России	http://pediatr-russi1)ru/news/recomend
Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)	http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases
PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/

9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

9.1. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:

№	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Информационные технологии
1	Медицинская генетика	СДО MOODLE https://moodle.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=90

9.2. Перечень программного обеспечения, используемого при осуществлении образовательного процесса (лицензионное и открытое программное обеспечение):

№	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
---	------------------------------------	------------------------	---

<i>лицензионное программное обеспечение</i>			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 07/2020
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
<i>лицензионное программное обеспечение отечественного производства</i>			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 2409
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 347/2020-М
3.	«Среда электронного обучения ЗКЛ»	1 год	Контракт № 348/2020-М
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 396/2020-ЭА
<i>свободно распространяемое программное обеспечение</i>			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU General Public License
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
<i>свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства</i>			
1	Moodle В образце этого нет	GNU	Открытое лицензионное соглашение GNUGeneralPublicLicense

9.3. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Договор № 655/2020-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 307/2020-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
3.	ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 281/2020-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 06/2020	https://ibooks.ru

5.	ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 08/2020-ЗК	http://www.iprbookshop.ru/special
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 05/2020	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 395/2020-ЭА	https://e.lanbook.com/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебные аудитории для проведения учебных занятий лекционного типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Б, ауд., уч.комн №1, уч.комн. №2, лит Р, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России;

Оборудование: доска (меловая), стол преподавателя, столы студенческие двухместные;

Технические средства обучения: мультимедиа-проектор, экран, системный блок, монитор

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета), (г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России).

Учебные аудитории для проведения учебных занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, 47, лит АЛ, павильон 26, 3 этаж. ауд. № 90, № 89, лит Р, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

Оборудование: столы, скамейки, система хромосомного анализа на базе микроскопа Leica DM-2000

Технические средства обучения: экран, мультимедиа-проектор, ноутбук, персональные компьютеры.

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета), (г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России).

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Университета: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет
имени И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России)

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

(для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся)

Специальность	31.05.04 Остеопатия
Направленность	Остеопатия
Наименование дисциплины	Медицинская генетика

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 УК-1	Знать 1. Этиологию, классификацию, номенклатуру и принципы диагностики наследственных болезней 2. Семиотику наследственных болезней с акцентом на патологию опорно-двигательного аппарата	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 УК-1	Знать 1. Этиологию и патогенез основных наследственных болезней. 2. Основные наследственные нарушения соединительной ткани моногенной этиологии 3. Наследственные нарушения скелета 4. Наследственные нарушения обмена веществ, сопровождающиеся поражением опорно-двигательного аппарата 5. Принципы клинической диагностики дисплазий соединительной ткани мультифакторной природы, ассоциированных с патологией опорно-двигательного аппарата. Уметь: 1. Оценить вклад наследственной и врожденной патологии в формирование фенотипа пациента 2. Принять логически обоснованное решение при выборе персонализированной тактики остеопатического лечения	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ОПК-1	Знать 1. Основные морально-этические проблемы медицинской генетики, генетического тестирования и медико-генетического консультирования Уметь: 1. Использовать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы при общении с пациентами с наследственной и врожденной патологией	Контрольные вопросы
ИД-1 ОПК-2	Знать: 1. Принципы организации медико-генетической службы 2. Показания к медико-генетическому консультированию 3. Основы диетотерапии при основных наследственных болезнях обмена, сопровождающихся поражением скелета 4. Основные заболевания опорно-двигательного аппарата мультифакторной природы. Уметь: 1. Своевременно направить пациента на консультацию к врачу-генетику 2. Подготовить беседу по вопросам здорового образа жизни, правильного питания и др.	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-1 ОПК-4	Знать: 1. Особенности морфофункционального и физиологического состояния пациента с наследственной патологией Уметь: 2. Использовать особенности морфофункционального и физиологического состояния пациента при выборе для него персонализированной тактики остеопатической терапии	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ОПК-4	Знать: 1. Принципы физикального обследования пациента	Контрольные вопросы

	<p>2. Показания к проведению инструментальных методов исследования</p> <p>3. Основные лабораторные методы исследования</p> <p>Уметь:</p> <p>1. Провести физикальное обследование пациента</p> <p>2. Назначить необходимое инструментальное обследование</p> <p>Обосновать необходимое лабораторное обследование</p>	Тестовые задания
ИД-1 ПК-1	<p>Знать:</p> <p>1. Методологию опроса и осмотра пациента с подозрением на наследственную и врождённую патологию</p> <p>2. Основы генеалогического метода и медико-генетического консультирования.</p> <p>3. Методы оценки лабораторных и инструментальных исследований</p> <p>4. Показания к направлению на консультацию к врачу-генетику</p> <p>Уметь:</p> <p>1. Собрать анамнез жизни и болезни пациента</p> <p>2. Собрать семейный анамнез</p> <p>Интерпретировать результаты ряда специальных методов исследования</p> <p>Своевременно направить пациента к врачу-генетику</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-2 ПК-1	<p>Знать:</p> <p>1. Критерии диагностики наследственного или врождённого заболевания на основании клинико-анамнестических, лабораторно-инструментальных, патологоанатомических и др. исследований</p> <p>Уметь:</p> <p>1 на основании анамнеза, жалоб, результатов осмотра, данных лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и др. исследований установить факт наличия или отсутствия наследственного или врождённого заболевания</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-4 ПК-2	<p>Знать:</p> <p>1. Показания для направления к врачу-генетику</p> <p>2. Основные методы лабораторно-генетических исследований</p> <p>3. Необходимость и объём дополнительного лабораторного, инструментального обследования при направлении пациента к врачу-генетику</p> <p>Уметь:</p> <p>1. Интерпретировать результаты лабораторно-генетических исследований</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-5 ПК-2	<p>Знать</p> <p>1. Семиотику генетических болезней</p> <p>2. Классификацию врождённых пороков развития</p> <p>2. Принципы дифференциальной диагностики наследственных и врождённых заболеваний скелета</p> <p>Уметь:</p> <p>1. Дифференцировать наследственную и врождённую патологию скелета от заболеваний другой этиологии</p>	Контрольные вопросы Тестовые задания

2. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения текущего контроля

2.1. Примеры входного контроля

1. Перечислите основные типы наследования.
2. Содержат ли ядра половых клеток аутосомы
3. Правильно ли утверждение: «ген-это признак»
4. Наследует ли сын X хромосому от отца
5. Имеются ли существенные различия в сперматогенезе и оогенезе

Критерии оценки, шкала оценивания *зачтено/не зачтено*

Оценка	Описание
«зачтено»	<i>Демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию выполнены</i>
«не зачтено»	<i>Демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу</i>

2.2. Примеры тестовых заданий:

ИД-1 УК-1.1

Название вопроса: Вопрос № 1

Экспрессивность течения заболевания можно определить, как

- 1) Вариабельность сроков манифестации
- 2) Утяжеление течения заболевания/патологических признаков в нисходящем ряду поколений
- 3) **Разная степень выраженности патологического признака у разных особей с одинаковым генотипом**
- 4) Вовлечённость в патологический процесс различных систем, органов и тканей

Название вопроса: Вопрос № 2

Плейотропизм можно определить как:

- 1) Не проявление мутантного фенотипа у части лиц с определённым мутантным генотипом
- 2) Подавление фенотипического проявления одного гена действием другого гена
- 3) **Одновременное вовлечение в патологический процесс нескольких систем, органов, тканей**
- 4) Разная степень выраженности патологического признака у разных особей с одинаковым генотипом

ИД-2 УК-1.2

Название вопроса: Вопрос № 3

Какие из перечисленных факторов, определяют патогенез мультифакторных заболеваний?

- 1) Однородительская дисомия
- 2) **Патогенные средовые**
- 3) Дефект пероксисом
- 4) Повреждение внутриклеточных структур

ИД-1 ОПК-2.1

Название вопроса: Вопрос № 101

Элиминирующая диета используется для терапии:

Выберите один или несколько ответов:

- муковисцидоз
- врожденный гипотиреоз
- адреногенитальный синдром
- галактоземии**

фенилкетонурии

Название вопроса: Вопрос № 101

При галактоземии следует избегать употребление всего перечисленного, кроме:
Выберите один ответ:

- 1) молока
- b. лактозы
- c. яиц
- d. галактозы

ИД-1 ОПК-4.1

Название вопроса: Вопрос № 58

Ассоциация – это

- 1) уникальные наблюдения нескольких пороков развития, которые не относятся ни к одному из известных типов множественных пороков развития.
- 2) множественные аномалии развития, являющиеся следствием одной ошибки морфогенеза.
- 3) **сочетание или комбинация нескольких пороков развития, встречающиеся чаще, чем можно было бы ожидать по теории вероятности, и неизвестное как синдром или секвенция**
- 4) устойчивое сочетание множественных аномалий, в основе которого лежит одна этиологическая связь
- 5) возникновение множественных пороков развития из одного зародышевого листка

Название вопроса: Вопрос № 102

Малые аномалии развития могут быть у абсолютно здорового человека

Выберите один ответ:

- 1) **Верно**
- 2) Неверно

ИД-2 ОПК-4.2

Название вопроса: Вопрос № 33

Для синдрома Патау характерна следующая форма черепа:

- 1) **микроцефалия**
- 2) скафоцефалия
- 3) долихоцефалия
- 4) брахицефалия

ИД-1 ПК-1.1

Название вопроса: Вопрос № 22

"Лицевой фенотип" является диагностическим признаком при синдроме

- 1) **де Ланге**
- 2) Тей-Сакса
- 3) фенилкетонурии
- 4) миопатии Дюшенна

Название вопроса: Вопрос № 24

При синдроме Патау в кариотипе больного находят

- 1) **трисомию по 13 хромосоме**
- 2) делецию 5 хромосомы
- 3) делецию 4 хромосомы
- 4) трисомию по 18 хромосоме

ИД-2 ПК-1.2

Название вопроса: Вопрос № 7

Метод определения полового хроматина позволяет выявить

- 1) Структурные мутации аутосом
- 2) **Числовые мутации гоносом**
- 3) Числовые мутации аутосом
- 4) Структурные мутации гоносом

Название вопроса: Вопрос № 19

Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:

- 1) муколипидоза
- 2) гипотиреоза
- 3) фенилкетонурии
- 4) муковисцидоза
- 5) **целиакии**

ИД-4 ПК-2.4

Название вопроса: Вопрос № 6

Результат кариотипирования будет готов в среднем

- 1) **За неделю.**
- 2) За сутки
- 3) За 5 часов
- 4) За 1 час

Название вопроса: Вопрос № 20

Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод

- 1) цитогенетическое исследование
- 2) исследование белкового спектра плазмы крови
- 3) **исследование мочи и крови на свободные аминокислоты**
- 4) клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух sibсов со сходной симптоматикой

Название вопроса: Вопрос № 11

К недостаткам косвенной молекулярно-генетической диагностики относятся

- 1) Возможность оценить единственную мутацию в гене
- 2) Наличие информативности семьи
- 3) **Снижение точности из-за возможности кроссинговера**
- 4) **Необходимость материала больного пробанда**

ИД-5 ПК-2.5

Название вопроса: Вопрос № 82

Мышечно-суставные нарушения у пациентов с дисплазиями соединительной ткани:

- 1) **снижение тонуса мускулатуры**
- 2) болевой синдром
- 4) повышение тонуса мускулатуры
- 5) **гипермобильность**

Название вопроса: Вопрос № 87

Критериями «исключения» синдрома Элерса-Данло (СЭД) гипермобильного типа являются:

- 1) **другие типы СЭД**
- 2) **другие моногенные синдромы с элерсоподобным фенотипом**
- 3) наследственные заболевания скелета с гипермобильностью суставов
- 4) **аутоиммунные ревматологические, неврологические и др.**

заболевания с гипермобильностью суставов

5) акрогерия

Критерии оценки, шкала оценивания *тестовых заданий*

Оценка	Описание
«отлично»	<i>Выполнено в полном объеме – 90%-100%</i>
«хорошо»	<i>Выполнено не в полном объеме – 80%-89%</i>
«удовлетворительно»	<i>Выполнено с отклонением – 70%-79%</i>
«неудовлетворительно»	<i>Выполнено частично – 69% и менее правильных ответов</i>

2.3. Примеры контрольных вопросов:

ИД-1 УК-1.1 ИД-2 УК-1.2

1. Основные характеристики наследственных болезней. Врожденные и наследственные болезни.
2. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний.

ИД-4 ПК-2.4 ИД-5 ПК-2.5

1. Наследственные нарушения обмена веществ
2. Основные принципы и методы диагностики генных болезней. Моногенные болезни, доступные для диагностики

3. Процедура проведения текущего контроля

Текущий контроль успеваемости по дисциплине проводится в форме тестирования и собеседования.

4. Оценочные средства и критерии оценивания для проведения промежуточной аттестации

4.1. Перечень контрольных вопросов для подготовки к зачету:

ИД-1 УК-1.1

1. Определение наследственных болезней. Варианты классификаций наследственных болезней в зависимости от их этиологии, типа мутаций, типа наследования, патогенеза, клинических проявлений.
3. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный.
4. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.

ИД-2 УК-1.2

5. Особенности патогенеза генных и хромосомных болезней. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органнй, системный). Плейотропный эффект.
6. Наследственные нарушения соединительной ткани

ИД-2 ОПК-1.2

7. Медико-генетическое консультирование. Организационные принципы..Этические проблемы
8. Основные морально-этические проблемы медицинской генетики.

ИД-1 ОПК-2.1

9. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов.
10. Концептуальные основы предиктивной медицины. Методы генетического тестирования.

ИД-1 ОПК-4.1

11. Семиотика наследственных болезней. Феногенетика. Основные проявления наследственных болезней, позволяющие отличить их от ненаследственных.
12. Врожденные пороки развития: типы, частота в популяции, подходы к классификации. Основные клеточные механизмы нарушения морфогенеза.. Критические периоды. Тератогенный терминационный период.

ИД-2 ОПК-4.2

13. Принципы диагностики и лечения наследственных болезней.
14. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).

ИД-1 ПК-1.1

15. Основные методы диагностики хромосомных болезней. Картирование.
16. Клинико-генетическая характеристика синдромов с нарушением опорно-двигательного аппарата

ИД-2 ПК-1.2

17. Методы молекулярной диагностики наследственных болезней.
18. Хромосомные болезни: определение понятия, классификация, груз хромосомных аномалий и популяций. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.

ИД-4 ПК-2.4

19. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию
20. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.

ИД-5 ПК-2.5

21. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация.
22. Моногенные болезни.

Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

Оценка	Описание
«отлично»	Знает весь учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В устных ответах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок
«хорошо»	Знает весь требуемый учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок
«удовлетворительно»	Знает основной учебный материал. На вопросы (в пределах программы) отвечает с затруднением. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи
«неудовлетворительно»	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных

Оценка	Описание
	ответах допускает частые и грубые ошибки

Критерии оценки, шкала итогового оценивания

Оценка	Описание
«зачтено»	Знает весь учебный материал. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы.
«не зачтено»	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных ответах допускает частые и грубые ошибки

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета. Зачет включает в себя: собеседование по контрольным вопросам.

