



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

<i>Специальность (код, название)</i>	31.08.30 «Генетика»
<i>Форма обучения</i>	очная

<i>Блок</i>	1
<i>Часть</i>	Вариативная
<i>Наименование дисциплины</i>	Пренатальная диагностика наследственных болезней
<i>Объем дисциплины (в зач. единицах)</i>	3
<i>Продолжительность дисциплины (в акад. часах)</i>	108

Санкт-Петербург
2019

Рабочая программа дисциплины "Пренатальная диагностика наследственных болезней" по специальности 31.08.30 Генетика (далее РПД) разработана на основании требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1072, на основании Профессионального стандарта, утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, в соответствии с учебным планом, утвержденным ректором от «29» марта 2019 г.

Составители программы:

Кадурина Т.И., д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Харченко Т.В., к.б.н., и.о. заведующего кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Рецензент:

Кудряшова Е.К., врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией центра охраны здоровья семьи и репродукции, Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница

Рабочая программа дисциплины «Пренатальная диагностика наследственных болезней» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «22» января 2019 г. протокол №1

Руководитель ОПОП ВО по специальности

И.о. заведующего кафедрой _____ /Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета «08» февраля 2019 г. протокол №2

Председатель _____ /Никифоров В.С./

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели и задачи дисциплины	4
2. Место дисциплины в структуре ОПОП	4
3. Требования к результатам освоения дисциплины	5
4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении	6
5. Объем дисциплины и виды учебной работы	7
6. Содержание дисциплины	7
7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	9
8. Самостоятельная работа	10
9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	11
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	13
11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины	13

1. Цели и задачи дисциплины:

Цель: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой знаний и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в области клинической генетики

Задачи: формирование универсальных и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности; формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 «Генетика»; подготовка врача генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача генетика в областях: 1) основные лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний; 2) медико-генетическое консультирование пробандов и членов их семей; 3) мониторинг врожденных аномалий развития; 4) принципы пренатальной профилактики; 5) основные организационные и экономические вопросы медико-генетической службы; 6) пренатальная диагностика и неонатальный скрининг.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Пренатальная диагностика наследственных болезней» относится к вариативной части Блока 1 учебного плана по специальности 31.08.30 «Генетика»

Для изучения данной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки:

Знания:

- основы законодательства о здравоохранении и основные директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- основные вопросы патофизиологии, биохимии, иммунологии и других общемедицинских проблем;
- основы физиологии и патофизиологии репродуктивной системы
- принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска
- анатомо-физиологических особенностей плода;
- вклад врожденной и наследственной патологии в структуру перинатальной и детской смертности и инвалидности
- технологий, средств, способов и методов медицинской биохимии, направленных на проведение высокотехнологической медицинской диагностики в клинической практике врача генетика
- показаний к проведению лабораторных обследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

Умения:

- наметить план клинико-инструментального и лабораторного обследования
- определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;
- установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- установления факта наличия или отсутствия заболевания
- применять системный анализ в изучении биологических систем
-

Навыки:

- пользования компьютерными диагностическими программами и ресурсами интернета;

- собрать анамнез, проанализировать жалобы родителей ребёнка, данные его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
- осуществить комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей 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 на устранение вредного влияния на здоровье детей факторов среды их обитания
- оценить результаты лабораторных исследований в целях распознавания состояния

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

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

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Иметь навык	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Фундаментальные основы генетики. Молекулярные и цитологические основы наследственности.	Анализировать вклад различных мутаций в этиологию и патогенез наследственных болезней. Оценить результаты лабораторно-генетических исследований.	Чтения лабораторно-генетических заключений	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование
2.	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	Систему профилактики наследственной и врожденной патологии	Осуществлять профилактику и пренатальную диагностику наследственных и врожденных заболеваний	Медико-генетического консультирования по результатам пренатальной диагностики, выделения групп, постановки пренатального диагноза наследственных и врожденных заболеваний, оценки результатов лабораторных генетических обследований.	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование

		диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленные на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания				
3.	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи	Принципы медико-генетического консультирования при	Провести медико-генетическое консультирование пробанда и членов его семьи. Провести синдромологический анализ генетически обусловленной патологии, оценить результаты лабораторных генетических обследований	Расчета риска генетических заболеваний	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	УК-1 ПК-1 ПК-7	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика наследственной и врожденной патологии. Пренатальный скрининг, инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики. Консультирование по результатам пренатальной диагностики

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		2
Контактная работа обучающихся с преподавателем	44	44
Аудиторная работа:	42	42
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	38	38
Самостоятельная работа (СР)	64	64
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: академических часов	108	108
зачетных единиц	3	3

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СР	Всего часов
	Пренатальная диагностика	4	38	64	106
	Зачет				2
	Итого	4	38	64	108

6.2. Тематический план лекций

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1	Пренатальная диагностика моногенных болезней.	2	Мультимедийная презентация
2	Пренатальная диагностика хромосомных болезней.	2	Мультимедийная презентация
	Итого	4	

6.3. Тематический план практических занятий

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы обучающихся на занятии
1	Понятие о скрининговых программах обследования во время беременности: ультразвуковые исследования. Разбор основных ультразвуковых маркеров хромосомных аномалий в I и II триместре. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
2	Понятие о скрининговых программах обследования во время беременности: биохимические исследования в I и II триместре. Основные программы расчета риска хромосомных болезней. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач

3	Неинвазивное пренатальное определение хромосомных болезней. Показания и противопоказания к назначению, особенности выполнения, консультирование по результатам. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
4	Инвазивные пренатальные методы обследования. Показания, противопоказания, сроки выполнения, особенности проведения различных диагностик. Консультирование по результатам. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
5	Пренатальная диагностика моногенных болезней. Прямая диагностика. Косвенная диагностика. Особенности выполнения молекулярно-генетических исследований по материалу, полученному на ИПД. Интерпретация полученных данных.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
6	Пренатальная диагностика хромосомных болезней при помощи молекулярно-генетических методов диагностики: КФ-ПЦР, ХМА, NGS. Интерпретация полученных данных.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
7	Пренатальная диагностика хромосомных болезней: пренатальный кариотип, FISH-диагностика. Оценка результатов исследований.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
	Итого	38	

6.4. Тематический план семинаров не предусмотрен

7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся:

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий	Кол-во ситуационных задач
1.	2	Текущий контроль	Пренатальная диагностика	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование	20	50	10
2.	2	Промежуточный контроль	Пренатальная диагностика	Зачет	20	50	

7.1. Примеры оценочных средств:

Примеры контрольных вопросов

1. Пренатальная ДНК-диагностика. мышечной дистрофии Дюшенна. Прямая и косвенная диагностика.
2. Первичная профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Преконцепционная профилактика. Методические подходы. Эффективность при ВПР и другой врожденной патологии.
3. Пренатальная диагностика. Показания и основные методические подходы. ДНК-диагностика заболеваний у плода. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Особенности цитогенетической и молекулярной (ДНК) диагностики наследственных болезней у плода.

Примеры тестовых заданий

1. В первом браке у женщины 33 лет родился ребенок с транслокационной формой болезни Дауна. Кариотип женщины без патологии. При втором браке со здоровым мужчиной в случае беременности ей следует провести
 - а) Исследование кариотипа плода
 - б) Комбинированный пренатальный скрининг
 - в) Исследование с помощью FISH-зондов
 - г) NGS-секвенирование
2. Основными критериями для показаний и проведению инвазивной пренатальной диагностики являются:
 - а) Повышенный генетический риск наследственного заболевания в семье
 - б) Изолированное изменение уровня сывороточных белков
 - в) Наличие мультифакторного заболевания у одного из родителей
 - г) Наличие МВПР у плода
 - д) Контакт с мутагенами на ранних сроках беременности
3. Показанием к назначению инвазивного цитогенетического исследования являются:
 - а) Анэнцефалия на УЗИ
 - б) Контакт с мутагенами на ранних сроках беременности
 - в) Изолированный врожденный порок сердца
 - г) Носительство сбалансированной перестройки одним из родителей

Примеры ситуационных задач

1. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ. Результат цитогенетического анализа клеток ворсин хориона: 45,XY,rob(14;22)(q10;q10)pat. Вопросы: Сформулируйте диагноз. Обоснуйте диагноз. Какова тактика дальнейшего наблюдения семьи. Обоснуйте свой выбор. Предложите возможные варианты планирования беременности в данной семье.

8. Самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к занятиям	44	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование
Подготовка к зачету	10	Зачет
Подбор и изучение литературных источников	10	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях
	64	

8.1. Самостоятельная проработка некоторых тем- не предусмотрена.

8.2. Примерная тематика рефератов- не предусмотрены.

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература:

1) Наследственные болезни : Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.] ; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - Б.м. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. : ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.

2) Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-7.

4) Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. / ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. - ISBN 978-5-94869-167-1.

5) Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней : методические рекомендации / В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова, Т.Э. Иващенко, Т.К. Кашеева ; ред. В.С. Баранов, Э.К. Айламазян ; ГУ НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта РАМН, СПбГУЗ Диагностический центр (медико-генетический). - Санкт-Петербург : Научная литература, 2009. - 115 с. : граф. - ISBN 978-5-94869-073-5.

6) Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3969-2.

7) Наследственные болезни: национальное руководство + CD / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. 2012. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2231-1.

а) дополнительная литература:

1) 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 MOODLE¹

https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf

3) 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 MOODLE¹

https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod_resource/content/3/Харченко148_210_16_1.pdf

4) Определение наследственной предрасположенности к некоторым частым заболеваниям при беременности. Генетическая карта репродуктивного здоровья / В.С. Баранов, Т.Э. Иващенко, А.С. Глотов, Э.К. Айламазян ; ред. В.С. Баранов, Э.К. Айламазян ; ГУ НИИ А и Г им. Д.О. Отта.

5) Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 696 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-2958-7.

в) программное обеспечение:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 71/2018
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
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

г) профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

Консультант Плюс	1 год	Договор № 161/2018-ЭА	-
ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 252/2018-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 253/2018-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/

ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 48/2018	https://ibooks.ru
ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 49/2018-3К	http://www.iprbookshop.ru/special
Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 51/2018	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 50/2018-ЭА	https://e.lanbook.com/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Кабинеты:

1. Учебный класс № 1 (ПИБ №12) Пискаревский проспект 47, лит. БВ, корп. 6 - 1 этаж
2. Учебный класс № 3 (ПИБ №7) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж
3. Компьютерный класс (ПИБ №10) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж

Мебель:

Доска – 1 штука, столы для обучающихся, стулья, стол преподавателя, стол для заседаний , компьютерные столы - 3 штуки, стулья - 12 штук.

Технические средства обучения (компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета, мультимедиа, аудио- и видеотехника): мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

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.

11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины «Пренатальная диагностика наследственных болезней»

Программа «Пренатальная диагностика наследственных болезней» ординатуры по специальности 31.08.30 «Генетика» направлена на формирование и отработку знаний, умений и навыков, необходимых для самостоятельной работы врача –генетика.

Лекционные и практические занятия обеспечивают приобретение и закрепление необходимых умений и навыков, формирование профессиональных компетенций, готовность к самостоятельной и индивидуальной работе, принятию ответственных решений в рамках профессиональной компетенции. При подготовке к занятиям обучающиеся должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет.